

# LES AGÉNÉSIES SACRO-COCCYGIENNES

## THÈSE

présentée et soutenue publiquement

le 26 juin 1963

pour obtenir le grade de

DOCTEUR EN MÉDECINE

par

**Marie-Jeanne GÆDERT**

Externe des Hôpitaux de Nancy

née le 31 janvier 1934, à THIONVILLE (Moselle)

Examineurs de la Thèse : MM. KISSEL, *Professeur*. . . . . Président  
DOLLANDER, *Professeur*  
PIERSON, *Agrégé*  
TRIDON, *Agrégé* } Juges



Digitized by the Internet Archive  
in 2026





# LES AGÉNÉSIES SACRO-COCCYGIENNES

## THÈSE

présentée et soutenue publiquement

le 26 juin 1963

pour obtenir le grade de

DOCTEUR EN MÉDECINE

par

**Marie-Jeanne GÆDERT**

Externe des Hôpitaux de Nancy

née le 31 janvier 1934, à THIONVILLE (Moselle)



Examineurs de la Thèse : MM. KISSEL, *Professeur*. . . . . Président  
DOLLANDER, *Professeur* }  
PIERSON, *Agrégé* } Juges  
TRIDON, *Agrégé* }



# UNIVERSITÉ DE NANCY — FACULTÉ DE MÉDECINE

*Doyen* : M. A. BEAU.

*Assesseur* : M. J. ROUSSEL.

*Doyens honoraires* : MM. LUCIEN, MERKLEN, Jacques PARISOT et P. SIMONIN.

*Professeurs honoraires* : MM. JACQUES, JEANDELIZE, FRUHINSHOLZ, SANTENOISE, CHAILLERT-BERT, HAMANT, BINET, ABEL, MUTEL, FRANCK, MELNOTTE, VERMELIN, GUILLEMIN.

## *Professeurs :*

|                                                      |              |
|------------------------------------------------------|--------------|
| Anatomie . . . . .                                   | MM. BEAU     |
| Anatomie pathologique . . . . .                      | FLORENTIN    |
| Chimie biologique . . . . .                          | WOLF         |
| Bactériologie et Parasitologie . . . . .             | HELLUY       |
| Clinique chirurgicale A . . . . .                    | CHALNOT      |
| Clinique chirurgicale B . . . . .                    | BODART       |
| Clinique dermato-syphiligraphique . . . . .          | BEUREY       |
| Clinique gynécologique . . . . .                     | BERTRAND     |
| Clinique médicale A . . . . .                        | MICHON P.    |
| Clinique médicale B . . . . .                        | KISSEL       |
| Clinique de Neurologie et Psychiatrie . . . . .      | ARNOULD G.   |
| Clinique de Pédiatrie et Puériculture . . . . .      | NEIMANN      |
| Clinique obstétricale . . . . .                      | HARTEMANN J. |
| Clinique ophtalmologique . . . . .                   | THOMAS       |
| Clinique oto-rhino-laryngologique . . . . .          | GRIMAUD      |
| Clinique rhumatologique . . . . .                    | LOUYOT       |
| Clinique stomatologique . . . . .                    | GOSSEREZ     |
| Clinique de Pneumo-Phtisiologie . . . . .            | LAMY         |
| Clinique des Voies urinaires . . . . .               | N...         |
| Clinique de Neuro-chirurgie . . . . .                | LEPOIRE      |
| Électro-radiologie clinique . . . . .                | ROUSSEL      |
| Embryologie . . . . .                                | DOLLANDER    |
| Histologie . . . . .                                 | LEGAIT       |
| Hydrologie thérapeutique et climatologique . . . . . | MERKLEN      |
| Hygiène et Médecine sociale . . . . .                | SENAULT      |
| Médecine légale . . . . .                            | HEULLY       |
| Médecine du travail et Réadaptation . . . . .        | PIERQUIN     |
| Pathologie chirurgicale . . . . .                    | LOCHARD      |
| Pathologie médicale . . . . .                        | HERBEUVAL    |
| Physiologie . . . . .                                | ARNOULD P.   |
| Physio-pathologie respiratoire . . . . .             | SADOUL       |
| Physique . . . . .                                   | BURG         |
| Stomatologie . . . . .                               | HOUPERT      |
| Thérapeutique . . . . .                              | FAIVRE       |

## *Professeurs sans chaire :*

MM. RAUBER, RICHON, CORDIER

## *Agrégés pérennisés :*

|                       |                  |
|-----------------------|------------------|
| Médecine . . . . .    | MM. HARTEMANN P. |
| Médecine . . . . .    | DUREUX           |
| Médecine . . . . .    | LARCAN           |
| Obstétrique . . . . . | RIBON            |

*Maîtres de conférences agrégés :*

|                                     |             |
|-------------------------------------|-------------|
| Anatomie . . . . .                  | MM. CAYOTTE |
| Bactériologie . . . . .             | DE LAVERGNE |
| Carcinologie . . . . .              | CHARDOT     |
| Chimie . . . . .                    | PAYSANT     |
| Chimie . . . . .                    | NABET       |
| Hématologie . . . . .               | STREIFF     |
| Histologie . . . . .                | GRIGNON     |
| Hygiène . . . . .                   | DEBRY       |
| Hygiène . . . . .                   | FOLIGUET    |
| Pathologie expérimentale . . . . .  | LACOSTE     |
| Pharmacologie . . . . .             | LAMARCHE    |
| Physique . . . . .                  | MARTIN      |
| Physiologie . . . . .               | BOULANGE    |
| Physiologie . . . . .               | BOUEVEROT   |
| Physiologie . . . . .               | BOURA       |
| Bactériologie . . . . .             | BURDIN      |
| Électroradiologie . . . . .         | ANTOINE     |
| Maladies infectieuses . . . . .     | GERBAUT     |
| Médecine légale . . . . .           | DE REN      |
| Médecine et Thérapeutique . . . . . | GRILLIAT    |

*Agrégés en exercice :*

|                                                  |               |
|--------------------------------------------------|---------------|
| Chirurgie . . . . .                              | MM. BENICHOUX |
| Chirurgie . . . . .                              | MICHON J.     |
| Chirurgie . . . . .                              | SOMMELET      |
| Chirurgie . . . . .                              | GROSDIDIER    |
| Chirurgie . . . . .                              | PRÉVOT        |
| Chirurgie . . . . .                              | VICHARD       |
| Chirurgie . . . . .                              | FRISCH        |
| Médecine . . . . .                               | SCHMITT       |
| Médecine . . . . .                               | GILGENKRANT   |
| Médecine . . . . .                               | HURIET        |
| Médecine . . . . .                               | GAUCHER       |
| Médecine légale et Médecine du travail . . . . . | PERNOT        |
| Neurologie et Psychiatrie . . . . .              | TRIDON        |
| Neurologie et Psychiatrie . . . . .              | LAXENAIRE     |
| Ophthalmologie . . . . .                         | ALGAN         |
| Oto-rhino-laryngologie . . . . .                 | WAYOFF        |
| Pédiatrie et Puériculture . . . . .              | PIERSON       |
| Pédiatrie et Puériculture . . . . .              | MANCIAUX      |
| Urologie . . . . .                               | GUILLEMIN     |

*Chargés de cours :*

|                                              |            |
|----------------------------------------------|------------|
| Cardiologie . . . . .                        | MM. FAIVRE |
| Chirurgie et Orthopédie infantiles . . . . . | BEAU       |
| Gériatrie . . . . .                          | HERBEUVAL  |
| Maladies mentales . . . . .                  | * HACQUARD |
| Médecine expérimentale . . . . .             | SADOUL     |

*Agrégés libres :*

MM. ANDRÉ, ARNULF

*Secrétaire : M. SEUROT*

La Faculté a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend ni les approuver, ni les improuver.

*A notre Président de Thèse*

M. le Professeur KISSEL

PROFESSEUR DE CLINIQUE MÉDICALE  
CHEVALIER DE LA LÉGION D'HONNEUR

Qui nous a fait le grand honneur de bien vouloir accepter la présidence de cette thèse.

C'est dans son service que nous avons eu notre premier contact avec les malades; au cours de ce stage effectué avant notre Externat, nous avons bénéficié de sa grande bienveillance et de son enseignement.

Nous l'en remercions et nous l'assurons de notre profond respect.

M. le Professeur DOLLANDER

PROFESSEUR D'EMBRYOLOGIE

Dont nous avons suivi avec intérêt les cours lors de nos années d'études, et qui, avec son affabilité coutumière, a bien voulu nous permettre de nous servir de ses travaux pour l'élaboration de cette thèse.

Qu'il trouve ici le témoignage de notre reconnaissance.

M. le Docteur PIERSON

AGRÉGÉ DE PÉDIATRIE ET PUÉRICULTURE

Qui a bien voulu s'intéresser à ce travail.

Nous avons toujours trouvé auprès de lui beaucoup de bienveillance et nous le remercions de l'enseignement qu'il nous a dispensé au cours de notre passage au Service de Médecine infantile.

M. le Docteur TRIDON

AGRÉGÉ DE NEUROLOGIE ET PSYCHIATRIE

Qui a bien voulu nous fournir le sujet de cette thèse pour laquelle il ne nous a ménagé ni son aide, ni ses conseils bienveillants.

Durant notre Externat en Neurologie, il nous a fait bénéficier, à toute occasion, de ses connaissances et de son sens clinique.

Son travail incessant, sa simplicité, son dévouement envers les malades, nous seront toujours un exemple.

Qu'il en soit remercié et qu'il trouve le témoignage de notre profond respect.

A M. le Professeur NEIMANN

PROFESSEUR DE PÉDIATRIE ET PUÉRICULTURE  
MÉDECIN DES HOPITAUX

Qui a bien voulu nous transmettre les observations des petits malades, nécessaires à la rédaction de cet ouvrage.

Durant nos mois d'Externat dans son Service, nous avons pu apprécier ses connaissances et son attitude pleine de sollicitude envers les enfants. Nous l'en remercions et nous l'assurons de notre respectueuse reconnaissance.

A M. le Docteur PRÉVOT

AGRÉGÉ DE CHIRURGIE

Qui a bien voulu nous apporter son aide dans ce travail en nous communiquant les observations du Service de Chirurgie infantile.

Qu'il en soit ici remercié.

*A nos Maîtres de l'Externat*

M. le Professeur ANTOINE

M. le Professeur GRIMAUD

M. le Professeur BEUREY

M. le Professeur GERBAUT

M. le Professeur MICHON

M. le Professeur ARNOULD

M. le Professeur NEIMANN

M. le Professeur FAIVRE

*A la mémoire de mon Père,*

qui m'a toujours donné l'exemple du travail,  
de la probité et de la bonté.

*A ma Mère,*

avec toute mon affection et ma reconnaissance.

*A mes Frères, Belles-Sœurs, Neveux et Nièces*

*A toute ma famille*

*A tous mes amis.*

## SERMENT

Sur ma conscience, en présence de mes Maîtres et de mes condisciples, je jure d'exercer la Médecine suivant les lois de la morale et de l'honneur et de pratiquer scrupuleusement tous mes devoirs envers les malades, mes confrères et la société.

## INTRODUCTION

La corde *dorsale* est responsable de l'organisation harmonieuse des ébauches ectoblastiques et mésoblastiques qui formeront le tube neural et ses enveloppes ostéoméningées protectrices.

Un trouble de cet inducteur sera à l'origine de malformations portant sur ces deux ébauches, en regard l'une de l'autre, souvent caractérisées par un défaut de fermeture ou un trouble de la segmentation métamérique.

Aucune région du névraxe n'est à l'abri de tels processus malformatifs, mais il existe des zones d'élection : dysraphies crânio-telencéphaliques ; malformations de la charnière occipito-vertébrale et rhombomyélocéphalique, dystrophies vertébro-médullaires variées.

Au niveau de l'extrémité caudale, se retrouvent des processus identiques ; les spina bifida lombo-sacrés en représentent un type classique et connu de tous.

Le même processus semble pouvoir réaliser une agénésie plus ou moins complète des dernières pièces osseuses médianes sacro-coccygiennes. Ces troubles peuvent s'intégrer dans le cadre des dysraphies crânio-rachidiennes, car chez l'embryon, l'ébauche médullaire s'étend jusqu'à l'extrémité sacrée du canal *rachidien*. Aussi est-il fréquent de constater l'association, aux lésions osseuses, de signes neurologiques, qui dominent le pronostic. Les lésions digestives urinaires et génitales sont aussi fréquentes et relèvent du même processus de dysinduction précoce.

Nous appuyant sur 6 observations personnelles et sur l'étude critique des cas relevés dans la littérature, nous avons repris le problème des agénésies sacro-coccygiennes.

Pour ce faire, nous partirons de l'étude embryologique de cette région, et nous rappellerons les expériences qui ont permis de réaliser, expérimentalement, chez l'animal des tableaux similaires.

L'étude clinique nous conduira à distinguer 5 types le plus souvent rencontrés en pathologie humaine. Le versant neurologique retiendra particulièrement notre attention ainsi que les lésions vertébrales sus-jacentes, osseuses et viscérales.

Nous terminerons ce travail par un bref chapitre étiologique qui nous fera retrouver les causes génopathiques et embryopathiques habituellement signalées, mais en pratique rarement retrouvées.



## HISTORIQUE

L'agénésie sacrée peut se manifester sous plusieurs formes, depuis son degré extrême donnant naissance à certains monstres, jusqu'à son degré le plus faible, sans aucune manifestation apparente, et de découverte fortuite.

Dans l'antiquité, la sympodie fut reconnue très tôt (HÉRODOTE et PLINE), donnant lieu au mythe de la sirène. Les Grecs considéraient ces malformations comme étant d'émanation divine, présageant les calamités futures, et la vie de l'enfant et de la mère était offerte en sacrifice.

Mais il faut attendre 1852 avec HOHL pour lire la première description médicale d'un cas d'agénésie sacro-coccygienne. Cet auteur décrivait le cas d'une fillette mort-née qui présentait une agénésie vertébrale à partir de la deuxième vertèbre sacrée, avec un bassin sirénoïde dû à la fusion, postérieure, des os iliaques.

En 1857, un deuxième auteur allemand donnait la description d'une fillette morte à 8 jours, qui présentait une agénésie vertébrale depuis la première vertèbre sacrée. Chacun de ces auteurs notait à l'autopsie la présence de malformations associées.

Jusqu'en 1924, nous retrouvons ainsi plusieurs descriptions isolées. Et en 1924, FOIX et HILLEMANT essaient d'en faire une entité particulière en réunissant les divers troubles sous le nom de « Dystrophie cruro-vésico-fessière ». Ils caractérisent le syndrome clinique par la triade suivante :

- 1° Une atrophie musculaire des fesses et des jambes;
- 2° Une incontinence sphinctérienne;
- 3° Une agénésie plus ou moins importante du sacrum.

LERI en 1928 parle « d'homme sans fesses » au cours des agénésies sacrées par comparaison à « l'homme sans cou » du syndrome de KLIPPEL et FEILL, conséquence d'une réduction numérique des vertèbres cervicales.

En 1931, ROCHER et ROUDIL démembrent ce syndrome en 4 catégories suivant la gravité des lésions. C'est ainsi qu'ils distinguent :

— l'agénésie sacro-coccygienne totale, accompagnée de lésions graves de la ceinture pelvienne et des membres inférieurs et de troubles sphinctériens;

— l'agénésie sacro-coccygienne sub-totale avec lésions complexes de l'axe rachidien et troubles sphinctériens susceptibles d'amélioration;

— la dysmorphose partielle des vertèbres sacrées unilatérales, sans troubles sphinctériens, ni phénomènes pathologiques graves;  
— enfin, l'agénésie totale ou partielle des vertèbres coccygiennes sans manifestations pathologiques.

Une vue d'ensemble de la littérature fut rapportée en 1949 par FREEDMANN qui, en plus de son observation personnelle, relève 44 cas dans la littérature.

Un autre ouvrage important, avec étude héréditaire à propos de 8 cas fut publié aux U. S. A. par BLUMEL, EVANS et EGGERS en 1959. Outre leur huit propres cas, ces auteurs réussissent à grouper en un tableau 42 autres observations d'agénésie sacrée, faisant, en particulier, ressortir les diverses et nombreuses malformations associées.

En 1961 enfin, REINHART consacre un travail important à la classification, aux expériences de tératogénèse sur l'animal. Pour cet auteur, il existe deux phénomènes très distincts, le déficit primitif osseux, et le déficit musculaire et nerveux qui n'en est que la conséquence.

Pour terminer, nous citerons encore l'important ouvrage de FELLER et STERNBERG, en 1931, qui occupe une place spéciale car ces auteurs se sont surtout appliqués à décrire des cas de sympodie.

## EMBRYOLOGIE

Un bref rappel étiologique s'avère nécessaire avant d'aborder cette étude des agénésies sacrées.

— Après la fécondation, l'œuf présente 3 parties qui, de l'extérieur à l'intérieur, se différencient en :

- couche ectodermique,
- couche mésodermique,
- couche endodermique.

Dans un premier stade, la plaque embryonnaire s'allonge et à son extrémité caudale, on note un épaississement, à la surface duquel apparaît un sillon longitudinal qui croît en direction céphalique : la ligne primitive qui se renfle à son extrémité pour donner le nœud de HENSEN. A ce niveau, il se produit une invagination qui croît en direction céphalique entre l'ectoderme et l'endoderme, et se met finalement en contact avec ce dernier. Le prolongement devient le canal chordal qui fait communiquer la cavité amniotique (au niveau du nœud de HENSEN) avec le lécithocèle.

Lors de la morphogénèse secondaire (après le 19<sup>e</sup> jour), le matériel chordal s'isolera sous forme de chorde dorsale : tigelle pleine à cellules vacuolaires, qui sera la première ébauche axiale. La partie supérieure du lécithocèle va former l'intestin. Pendant ce temps, la plaque neurale, apparue sous forme d'un épaississement de l'ectoblaste, se déprime pour devenir la gouttière neurale. Les deux lèvres de cette gouttière s'unissent sur la ligne médiane et réalisent ainsi le tube neural, et les bandelettes ganglionnaires qui s'en détacheront de chaque côté. Pendant ce temps, de chaque côté de la chorde, on assiste à la segmentation du mésoblaste paraxial. Il se sépare du mésoblaste intermédiaire (qui donnera les néphrotomes) pour former des masses isolées appelées somites.

Le 4<sup>e</sup> somite se différencie le premier. Aux environs du 21<sup>e</sup> jour (embryon de 1,54 mm) on estime qu'il y a déjà 3 somites. A 5 semaines (3 mm à 6 mm) la totalité des somites est présente : 38 somites.

### A. Embryologie des corps vertébraux

A la 5<sup>e</sup> semaine, la partie ventrale des somites émigre vers la chorde : ce sera le sclérotome, cependant, que la partie latérale garde sa position primitive et donnera les myotomes (EVERETT, PIRKEY, JACK, PURCELL).

Les sclérotomes sont les ébauches membraneuses des segments vertébraux.

La formation des corps vertébraux se fait à partir de la partie médiane des sclérotomes, qui se divisent en une partie supérieure ou céphalique et une partie inférieure ou caudale. La soudure de la partie caudale de l'hémisclérotome supérieur avec la partie céphalique de l'hémisclérotome inférieur formera une hémivertèbre. Dans le même temps, il y aura une soudure transversale qui se fera sur la ligne médiane, entre deux hémivertèbres symétriques de chaque côté de la corde dorsale, formant ainsi le corps vertébral définitif. Les parties dorsales des sclérotomes donneront les arcs vertébraux (JORGE et JORGE).

La corde dorsale est de durée éphémère chez les mammifères et ses reliquats formeront ultérieurement le nucléus pulposus.

A partir de la 7<sup>e</sup> semaine de la vie embryonnaire (12 à 15 mm) commence le stade cartilagineux des vertèbres.

Il y a apparition au niveau du corps, de deux ébauches cartilagineuses symétriques de part et d'autre de la ligne médiane et qui fusionneront ultérieurement pour donner l'axe vertébral.

La chondrification progresse en direction dorsale; les deux extrémités dorsales ou neurapophyses se rejoignent au 4<sup>e</sup> mois de la vie fœtale. Les lames des neurapophyses restent longtemps ouvertes en arrière, jointes par une membrane conjonctive dans laquelle apparaîtront les ébauches des parties dorsales de la vertèbre (ROCHER et ROUDIL).

## **B. Formation du sacrum proprement dit (fig. 1)**

Avant la fin de la chondrification, commence le stade osseux. Il débute par trois points primitifs :

- un point impair et médian pour le corps vertébral (vers le début du 4<sup>e</sup> mois pour les quatre premières vertèbres sacrées, et du 5<sup>e</sup> mois pour la 5<sup>e</sup> vertèbre sacrée);

- 2 points latéraux, les points neuraux primitivement formés de deux granules :

- un latéral antérieur qui donnera le pédicule et une partie latérale du corps,

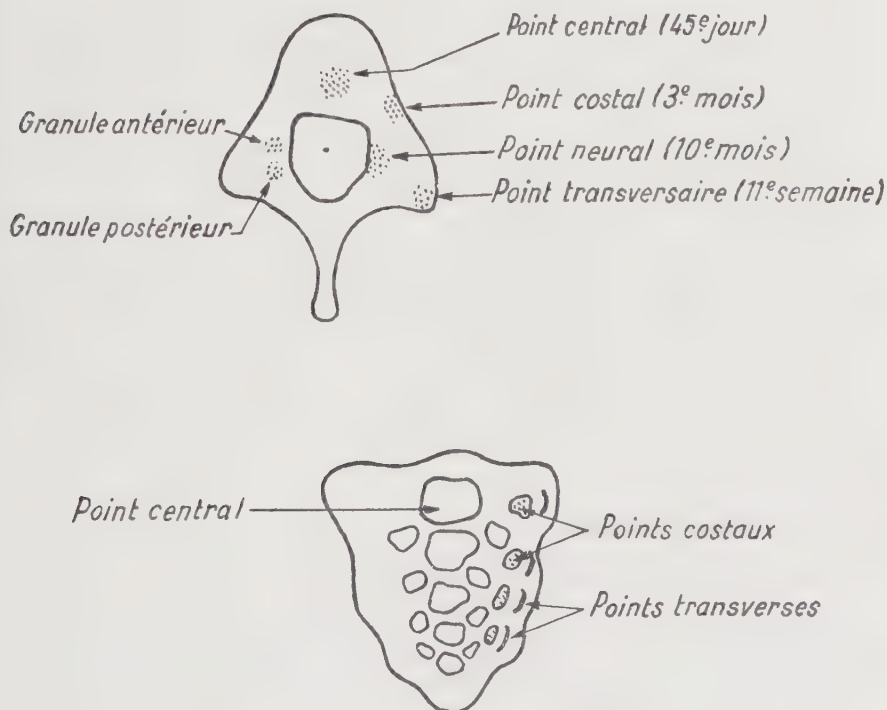
- un latéral postérieur qui donnera les lames.

Les deux granules fusionnent en même temps qu'apparaissent deux points primitifs latéraux complémentaires : les points transversaires qui seront ultérieurement les apophyses transverses (les points apparaissent au 5<sup>e</sup> mois pour  $S_1$ . Ceux de  $S_4$  n'apparaissent qu'au 7<sup>e</sup> mois après la naissance).

Les points costaux débutent par  $S_1$ , puis  $S_2$  au 6<sup>e</sup> mois,  $S_3$  au 7<sup>e</sup> mois,  $S_4$  à deux ans. Les ébauches costales s'allongent dans le sens crânio-caudal. Ils se forment des blastèmes ronds qui n'ont pas encore de cohésion avec l'ébauche de l'os iliaque.

La cartilaginisation des côtes et des prolongements neuraux commence chez l'embryon de 13 à 14 mm et progresse de haut en bas.

Les trois apophyses costiformes sacrées supérieures croissent plus vite que les lombaires inférieures et forment des pièces synthétiques cartilagineuses disposées frontalement et qui se rapprochent progressivement.



d'après ROCHER et ROUDIL.

FIGURE 1 — Schéma de l'ossification des vertèbres sacrées

Chez l'embryon de 15 à 16 mm, leur surface médiale est reliée par du mésenchyme à la partie cartilagineuse du corps vertébral. Leur surface dorsale est reliée à la base de l'apophyse transverse.

Les cartilages costiformes de  $S_3$  à  $S_5$  se confondent rapidement avec les corps vertébraux, ceux de  $S_1$  et  $S_2$  persistent plus longtemps dans leur autonomie.

Le sacrum, dont deux segments  $1/2$  sont interposés entre les deux os iliaques peut se décomposer en cinq vertèbres primitives qui sont reliées par des membranes dites articulaires et qui ne se souderont qu'après la naissance en un seul os sacré. La surface articulaire, avec l'os iliaque, est formée par la soudure des trois apophyses costiformes

sacrées supérieures. Il s'ensuit que les foramens intervertébraux sacrés forment des canaux qui s'ouvrent vers l'extérieur et par où passent les rameaux dorsaux; l'ouverture pelvienne de ces canaux livre passage aux rameaux pelviens des nerfs sacrés. La persistance de l'ouverture du 5<sup>e</sup> et du 4<sup>e</sup> arc vertébral entraîne le hiatus sacré par lequel le canal vertébral sacré communique à l'extérieur (TÖNDURY).

Sur la coupe sagittale d'un embryon de 13,5 cm, chaque corps vertébral contient le noyau osseux central qui présente une croissance centripète, mais sans atteindre en aucun point le périchondre. Les disques intervertébraux (formés aux dépens de la partie inférieure de l'hémiscélrotome supérieur, fibro-cartilagineux à la périphérie et contenant au centre le nucléus pulposus) se rétrécissent dans le sens crânio-caudal.

Sur la coupe transversale d'un embryon de 16 cm, l'ossification a progressé dans les corps vertébraux supérieurs par rapport au stade de 13,5 cm. Dans les corps vertébraux inférieurs, les noyaux centraux repoussés vers l'arrière montrent le début de la dislocation du cartilage calcifié. L'arc vertébral possède une manchette osseuse périchondrale, à partir de l'attache des apophyses costiformes, cependant que la partie latérale reste constituée de cartilage hyalin.

### C. Formation du coccyx

En ce qui concerne l'embryologie du coccyx, elle procède du même blastème que le sacrum.

L'embryon humain de 4 à 12 mm possède en fait de coccyx, une vraie queue faite de 8 à 10 somites. Le canal médullaire arrive jusqu'à l'extrémité de cette queue, avec la chorde, l'intestin postérieur et le mésoderme (TÖNDURY).

La fusion des deux derniers sclérotomes règle l'évolution de la queue, et l'embryon de 12,5 mm a encore 37 sclérotomes isolés. A un stade ultérieur (15 mm) les sclérotomes 36, 37, 38 ne forment qu'un seul bloc. La queue est alors très raccourcie et l'extrémité distale se recourbe dorsalement.

Les vertèbres sont complètes jusqu'au 34<sup>e</sup> segment. Après ce segment et jusqu'au 36<sup>e</sup>, les vertèbres sont incomplètes. Au delà du 36<sup>e</sup> sclérotome, il n'y a plus qu'un seul bloc (TÖNDURY).

Au 2<sup>e</sup> mois, la queue est totalement résorbée, et il ne restera que 5 vertèbres coccygiennes.

Les points d'ossification primitifs centraux n'apparaîtront que dans la première année postnatale pour la première vertèbre coccygienne, entre 4 et 8 ans pour la deuxième, après 10 ans pour les autres.

Il existe également pour la première coccygienne quatre points d'ossification complémentaires, et deux points pour la seconde.

## D. Développement de la moelle

Parallèlement au développement des vertèbres se fait l'évolution du système nerveux. Nous avons rapidement évoqué en début de ce chapitre la formation du tube neural, et, de la crête neurale. Cette crête fournira ultérieurement les ganglions rachidiens, les nerfs périphériques.

La fermeture de la gouttière neurale se fait progressivement et simultanément en direction céphalique et caudale, à partir de la région dorsale au cours de la 3<sup>e</sup> semaine embryonnaire. L'extrémité caudale du tube nerveux se creuse directement, au sein du bourgeon caudal.

Le tube neural est grossièrement ovalaire, avec une cavité à paroi d'inégale épaisseur, les faces latérales étant plus épaisses que les parois dorsales et ventrales. Les parois latérales donneront naissance par leur partie ventrale, aux cornes antérieures, et par leur partie postérieure aux cornes postérieures.

Dès la fin de la 4<sup>e</sup> semaine, les ébauches des racines antérieures et postérieures apparaissent ainsi que les ganglions rachidiens et les cornes antérieures.

À partir de la 4<sup>e</sup> semaine, on note la transformation et la réduction du canal épendymaire. Les remaniements seront terminés pour la 10<sup>e</sup> semaine embryonnaire.

La myélinisation commence à 3 mois au niveau des fibres radiculaires des cordons de BURDACH. Le dernier faisceau à se myéliniser au 9<sup>e</sup> mois, est le pyramidal croisé, et ce dernier poursuivra cette myélinisation après la naissance.

Jusqu'au 5<sup>e</sup> mois, la moelle croît parallèlement, et sur toute la longueur, au canal rachidien. Mais à ce moment, la croissance de la colonne vertébrale se fait plus rapide que celle de la moelle et celle-ci abandonne l'extrémité vertébrale caudale, subissant une ascension apparente qui la fera se terminer à la naissance au niveau de la 2<sup>e</sup> vertèbre lombaire.

## E. Formation du tissu rénal

Nous verrons au cours de la description clinique des agénésies sacrées, que très souvent cette malformation s'accompagne d'autres malformations en particulier rénales.

Or, si nous considérons le schéma de la métamérisation, figure 2 (A. DOLLANDER), nous pouvons expliquer la fréquence de cette association.

L'appareil urinaire de l'embryon évolue en 3 stades :

— Le pronephros correspondant aux métamères de C<sub>5</sub> à D<sub>8</sub> chez l'embryon de 5 semaines (3 mm).

Ce pronephros commence à évoluer à la fin de la 5<sup>e</sup> semaine, et il n'en restera que le canal de WOLFF qui s'allongera jusqu'à atteindre le cloaque.

— A ce stade, va succéder une deuxième formation, le *mésonephros* correspondant aux métamères de D<sub>9</sub> à L<sub>5</sub> qui verra son développement maxima à la 7<sup>e</sup> semaine (11 à 15 mm). Le mésonephros évoluera à la 8<sup>e</sup> semaine ne laissant comme reliquat que le corps de WOLFF formé de nombreuses vésicules qui émettent des prolongements vers le canal de WOLFF.

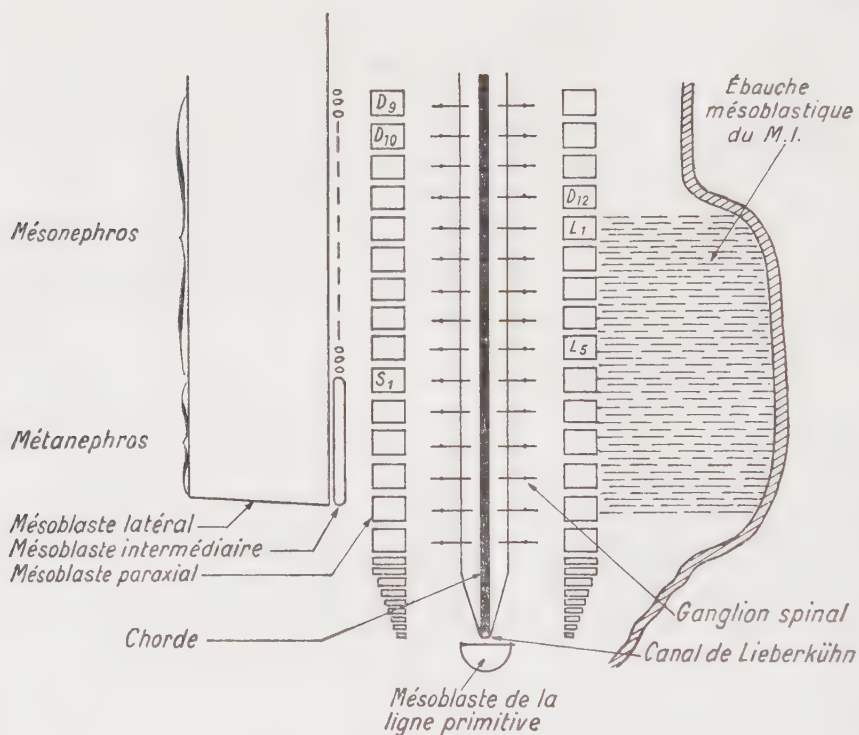


FIGURE 2 — Schéma de la métamérisation dans sa partie caudale (d'après A. \*DOLLANDER)

— Enfin, le rein définitif proviendra du mésoblaste intermédiaire correspondant aux métamères de S<sub>1</sub> à S<sub>5</sub>, mais qui ne se segmente pas : le blastème métanéphrotique et qui entre en activité à la 7<sup>e</sup> semaine. Le rein définitif se forme alors par collaboration du matériel issu du corps de WOLFF et qui donne les tubes excréteurs, avec le blastème qui donnera le matériel sécréteur.

Le canal de WOLFF émet une évagination en doigt de gant qui sera le diverticule urétéral et qui ira en s'allongeant vers le blastème métanéphrogène Et ce diverticule se terminera par une dilatation ampullaire qui donnera naissance aux bassinets et aux calices.

## CONCLUSION

A la lumière de cet exposé succinct, il est facile de comprendre que toute agression dirigée vers la région caudale d'un embryon avant la 7<sup>e</sup> semaine intra-utérine pourra provoquer simultanément des troubles osseux vertébraux, des troubles nerveux puisque la moelle occupe encore le canal rachidien dans sa totalité et des malformations associées, surtout rénales, puisque le blastème métanéphrotique correspond à la hauteur des vertèbres sacrées.



## EXPÉRIENCES DE TÉRATOGENÈSE

De nombreux auteurs ont essayé de réaliser par divers procédés, la suppression de l'extrémité caudale chez l'animal.

DUNN, GLUECKSOHN, et SHOENHEIMER (1940) ont constaté des phénomènes analogues à l'agénésie sacrée chez l'homme, et chez certaines souris mutantes. Parmi les souris hétérozygotes, il y aura soit :

- une absence totale de queue;
- une queue constituée par un filament court, la peau recouvrant uniquement du tissu conjonctif;
- une queue de constitution normale mais de longueur égale à la moitié de la longueur normale.

Et chez ces hétérozygotes, on constate souvent des malformations rénales associées.

Parmi les souris homozygotes, le tableau est encore plus complet. Il n'y a jamais de queue et par contre il est toujours retrouvé des malformations vertébrales à type de suppression de l'extrémité caudale, qui peut remonter jusqu'aux premières vertèbres lombaires.

Les reins sont toujours absents; les organes génitaux sont également touchés, et il y a impossibilité à déterminer le sexe de la souris. On retrouve également toujours une imperforation anale, et le sinus urogénital se termine dans un cloaque. La vie de ces souris mutantes homozygotes ne dépasse jamais 24 heures.

A côté de ces mutations géniques spontanées, l'emploi d'agents physiques ou chimiques a réussi à créer chez l'animal diverses anomalies de son extrémité caudale, allant du trouble le plus minime à la création d'un monstre rappelant la sirène.

Ce sont surtout les travaux de WOLF (1936) sur les vertébrés amniotes qui éclairent la formation des diverses formes de symélie (fusion plus ou moins complète de deux membres d'une même paire en un seul membre impair) chez le poulet.

Il obtient ces diverses formes de symélie, à savoir :

- la forme *symèle* proprement dite, les deux membres abdominaux réunis, complets mais terminés par un pied double dont la plante est tournée en avant;
- la forme *uromèle*, les deux membres abdominaux réunis mais incomplets, terminés par un pied simple, souvent imparfait dont la plante est tournée en avant;

— la forme *sirénomèle*, avec les deux membres abdominaux réunis très incomplets, terminés en moignon ou en pointe sans pied distinct, par irradiation de l'embryon au stade de 9 à 20 somites entre la 30<sup>e</sup> et la 40<sup>e</sup> heure d'incubation. Le rayonnement va détruire tout le territoire embryonnaire compris entre les ébauches présumées des membres, c'est-à-dire la région du sinus rhomboïdal limitée extérieurement au mésoderme des plaques latérales.

Ce territoire correspond aux ébauches des organes axiaux de la région du futur sacrum. Les rudiments du tube nerveux ou de chorde dorsale épargnés par l'irradiation empêchent la fusion complète des pattes. L'irradiation réalise donc :

— une atrophie plus ou moins complète des organes axiaux en arrière des vertèbres thoraciques. Les somites et leurs dérivés, le système nerveux central et périphérique, la chorde dorsale, s'arrêtent plus ou moins brusquement, parfois au même point, parfois à quelque distance les uns des autres. Il ne se formera donc ni sacrum, ni coccyx et la région postérieure du corps n'est pas innervée;

— la fusion d'un ou de plusieurs articles des membres postérieures avec la symphyse pelvienne, dont, embryologiquement, l'ébauche fut partie intégrante du bourgeon du membre. En l'absence de sacrum, les pièces osseuses paires du bassin se réunissent sur la ligne médiane donnant une pièce impaire. Quant aux parties charnues, elles se fusionnent également mais avec un article de retard (par exemple, les syméloïdes qui ont une ceinture pelvienne impaire et deux fémurs distincts, ont les cuisses fusionnées en une seule);

— enfin, à côté de ces malformations osseuses, WOLFF a fréquemment observé des malformations viscérales associées telles que l'imperforation anale, l'atrophie des canaux de WOLFF.

Les variations que l'on observe dans la série des syméliens proviennent des variations de localisation de l'irradiation, du stade auquel elle est faite, de son intensité et de la sensibilité de l'embryon étudié.

Il y a après irradiation, élimination des débris nécrosés et si cette dernière n'est pas terminée au moment où la destinée des ébauches se précise et se fixe, les bourgeons des membres ne pourront fusionner totalement.

Comment se forme le membre impair et symélien? Pour le comprendre, il faut déjà connaître l'évolution des membres postérieurs d'un poulet normal.

Les bourgeons des pattes à leur croissance initiale sont deux expansions latérales se développant dans cette même direction, présentant un bord céphalique et un bord caudal. Puis les coudures articulaires brisent cette ébauche en trois tronçons qui se dirigent de façon variable :

— le premier segment ou stylopode d'abord perpendiculaire au plan de symétrie bilatérale se dirige ensuite vers l'avant;

- le deuxième segment ou zeugopode se dirige vers l'arrière;
- le troisième segment ou autopode va vers l'avant.

De cette disposition secondaire des différents articles, il s'ensuit que le bord primitivement céphalique devient le bord interne, et, sera alors externe, le bord primitivement caudal. Le pouce dont l'ébauche est située à l'extrémité distale du bord céphalique est devenu le doigt interne de la patte définitive.

Dans le membre symélien, c'est dès l'apparition de l'ébauche que celle-ci prend une direction différente : à savoir latéro-caudale. Les deux ébauches se soudent par leur bord caudal, laissant libre et externe leur bord céphalique. Ces bords libres donneront naissance au pouce, doigt interne du sujet normal. De même les faces plantaires et dorsales de la patte seront interchangées.

Cette torsion apparente du membre symélien est valable pour l'homme et le mammifère, et WOLFF établit la comparaison entre le symélien expérimental et le symélien humain spontané, qui présente lui aussi un pied inversé talon vers l'avant, pointe à l'arrière, pouce externe. Il y a également une remarquable convergence du bassin chez les syméliens primates et chez les oiseaux, avec télescopage des deux os iliaques au niveau de la ligne médiane. La comparaison va même plus loin, puisqu'il y a encore similitude des anomalies viscérales et l'on y retrouve l'imperforation anale et l'atrophie du tractus urogénital.

Il existe cependant une différence assez marquée entre le symélien humain et l'oiseau : car chez l'homme, il n'y a pas forcément une agénésie sacro-coccygienne. C'est ainsi que Geoffroy SAINT-HILAIRE prétend que la réduction de ces vertèbres est rare, alors que JUILLARD la considère comme étant la généralité des cas et les observations publiées par JEANNENEY (1920) ont manifestement une atrophie des vertèbres sacro-coccygiennes. Et l'on peut se demander si les syméliens humains procèdent du même mécanisme que les monstres expérimentaux.

Outre ces importants travaux de WOLFF, nous citerons des travaux de DANFORTH en 1932 qui étudia la suppression des vertèbres sacrées d'un poulet en faisant subir des variations de température à des œufs incubés artificiellement. En faisant varier la température entre 97 et 104 °F, pendant la première semaine d'incubation DANFORTH obtenait 7,5 % de poulets sans vertèbres caudales.

A côté de ces expérimentations faites à l'aide d'agents physiques, de nombreux auteurs se sont attachés à provoquer des troubles dans la formation de la partie caudale de la colonne vertébrale par des *traumatismes chimiques*.

Parmi eux, citons les travaux de LANDAUER (1945) qui étudia l'action de l'insuline sur l'embryon de poulet. Il prend des œufs d'une même poule, et comme sujet d'expérience, et comme sujet témoin. Il injecte dans la série d'œufs d'expérience, 0,05 cc de solution conte-

nant 2 unités d'insuline dans le jaune d'œuf. Œufs traités et témoins sont réunis dans le même incubateur. Au 17<sup>e</sup> jour, l'absence de queue chez les poulets expérimentaux, était d'une fréquence de 41,6 % contre 1,5 % chez le poulet témoin.

| Œufs        | Œufs fertiles | Œufs fertiles<br>éclos | Embryons<br>en vie après<br>le 17 <sup>e</sup> jour | Embryons<br>sans queue | Anomalies |
|-------------|---------------|------------------------|-----------------------------------------------------|------------------------|-----------|
| Traités . . | 326           | 35,3                   | 173                                                 | 41,6 ± 3,8             | 4 ± 1,5   |
| Témoins .   | 370           | 74,9                   | 332                                                 | 1,5 ± 0,7              | 0,9 ± 0,5 |

LANDAUER signale cependant que l'injection de sérum physiologique dans le jaune d'œuf augmente un peu l'apparition de poulets sans queue vis-à-vis d'un groupe témoin.

DURAI SWAMI en 1950 fit les mêmes constatations à propos de l'insuline : il déterminait l'apparition de malformations vertébrales ou de troubles de l'ossification par des injections d'insuline dans le jaune d'œuf. Il détermina plus précisément aussi si c'est l'insuline qui reste responsable des malformations ou s'il faut mettre en cause le traumatisme causé par l'injection.

Il fit quatre expériences :

— la première avec une solution d'insuline diluée; sur cent œufs piqués, il n'obtint pas de malformations;

— la deuxième en injectant de la parathormone et du calciférol : aucune malformation ne se créa;

— puis il injecta de l'insuline inactivée par le méthyl-alcool-hydrochlore dans un troisième temps : aucune malformation n'apparut;

— dans un quatrième temps, il refit l'expérience avec la même insuline mais réactivée, et à nouveau il provoqua l'apparition des malformations.

DURAI SWAMI explique l'action de l'insuline par le fait qu'elle crée au 12<sup>e</sup> jour de l'incubation une hypoglycémie que l'embryon ne réussit à régulariser que s'il vit au delà de ce laps de temps. Le métabolisme cellulaire de l'embryon restera anormal jusqu'à cette époque et l'insuline agissant sur les muco-protéines agira par le même fait sur le développement des cartilages, ce qui explique très bien les anomalies osseuses et en particulier vertébrales.

En 1951, ANCEL fit des expériences similaires mais à l'aide d'injections de Colchicine. Il se servait d'œufs de poule en incubation depuis 34 à 48 heures, à 37°5 et injectait 1/4 de mm<sup>3</sup> d'une solution contenant de 25 à 2,5 millièmes de  $\gamma$  de colchicine, dans la couche albumineuse qui entoure l'embryon. Il procède à cette expérience sur 163 embryons dont 28 moururent avant le 5<sup>e</sup> jour. Sur les 135 restants, il y eut 13 embryons syméliens dont :

— 4 syméliens complets, qui moururent avant le 18<sup>e</sup> jour d'incubation;

— 1 sirénomèle mort le 9<sup>e</sup> jour;

— 4 syméloïdes à membres accolés, morts avant le 10<sup>e</sup> jour;

— 4 syméloïdes à membres, au contraire très écartés morts avant le 9<sup>e</sup> jour.

Si l'injection de colchicine n'est pas localisée à une région embryonnaire mais arrive à l'embryon par le sang contenu dans l'aire vasculaire, on aura de nombreuses strophosomes, mais pas de symèles quelle que soit la dose utilisée.

Nous terminerons ce chapitre en rapportant l'article de ROUX et MARTINET (1962) qui s'inspirent des travaux de KALTER et WARKANY sur l'hyper-vitaminose A.

Ces derniers obtenaient de nombreuses malformations sur les souris, en particulier des anomalies de la queue : queue coudée, queue raccourcie, et parfois queue absente. A ceci se surajoutent les anomalies de l'appareil digestif : fistule recto-vésicale, atrésie anale; par ailleurs, agénésie rénale, rein ectopique, fusion médiane des reins, uretère anormal.

ROUX et MARTINET refirent ces expériences d'hyper-vitaminose A : ils prirent un lot de souris auquel ils injectèrent 1 000 U. I., les 7<sup>e</sup>, 8<sup>e</sup> et 9<sup>e</sup> jours, de vitamine A. Ils obtinrent dans certaines portées des anomalies caudales, mais aucune autre anomalie visible extérieurement. Après des coupes transversales en série de ces embryons, ils trouvèrent des malformations complexes de l'appareil urogénital et du rectum.

*Dans la première portée, ils obtinrent :*

1<sup>o</sup> *Des fœtus à queue hypo-plasique* : les deux reins sont très rapprochés à leur pôle inférieur, mais ne sont pas soudés, et leurs uretères ne sont qu'accolés; le bassin et la partie supérieure de l'uretère droit sont dilatés; histologiquement à droite, la jonction urétéro-vésicale est totalement obturée. L'uretère n'est pas perméable à sa partie terminale.

L'intestin se termine dans la vessie; il y a une dépression anale qui correspond à l'ébauche distincte : protodéum. Dans la moelle lombaire, l'épendyme est asymétrique avec distribution irrégulière des neurones des cornes antérieures et surtout des cornes postérieures. Dans la région caudale, la moelle est dédoublée latéralement.

2<sup>o</sup> *Fœtus à queue hypoplasique*, mais avec les reins soudés, les uretères sont accolés sans communication entre eux. La vessie est très dilatée, l'urètre imperméable. L'intestin s'ouvre dans la vessie, il n'y a pas de rectum.

Le canal vertébral est resté ouvert postérieurement, sur une longue étendue. Les méninges y font hernie entre les arcs postérieurs non fermés, venant au contact d'un épiderme peu différencié. La moelle

est très irrégulière avec une série de bourgeons antérieurs où pénètrent des éléments des cornes antérieures. Dans la région caudale, la moelle est dédoublée latéralement.

3<sup>o</sup> *Fœtus à queue hypoplasique*, avec rein en fer à cheval. Les uretères sont normaux. La jonction urétéro-vésicale est perméable, l'urètre est normal. Il n'y a pas de rectum et le côlon se termine en cul-de-sac. La moelle est très irrégulière, la cavité épendymaire est isolée. Toute symétrie bilatérale de la moelle a disparu. Les arcs vertébraux ne sont pas totalement soudés.

4<sup>o</sup> *Fœtus à queue hypoplasique*, avec reins et voies urinaires normaux. Le côlon est terminé en cul-de-sac, il n'y a pas de rectum. Dans la région lombaire, l'architecture médullaire est bouleversée, le canal épendymaire est aplati et subdivisé. La moelle est asymétrique.

5<sup>o</sup> *Fœtus à queue atrophique*, avec reins normaux, et jonction urétéro-vésicale normale. La vessie est dilatée, le côlon terminé en cul-de-sac. Le canal rachidien et la moelle sont intacts.

6<sup>o</sup> *Fœtus à queue normale* : les reins sont normaux ainsi que les uretères et la vessie. Le côlon se termine toujours en cul-de-sac, mais en fait, il communique avec l'urètre par un petit canal. Il n'y a pas de rectum. Colonne vertébrale et moelle sont normales.

Dans la deuxième portée, ils obtinrent 6 embryons normaux et deux anormaux.

1<sup>o</sup> *Fœtus à queue hypoplasique* avec reins en fer à cheval, et urètre distinct et perméable, la vessie est dilatée. L'urètre est obstruée à sa terminaison. L'intestin s'ouvre dans la vessie, il n'y a pas de rectum. Colonne vertébrale et moelle sont normales.

2<sup>o</sup> *Fœtus à queue hypoplasique* avec reins rapprochés mais non soudés. Les uretères sont accolés sans fusion. L'intestin s'ouvre dans la vessie. Colonne vertébrale et moelle normales.

Dans une deuxième expérience, ROUX et MARTINET injectèrent aux souris 250 à 1 000 U. I. de vitamine A, les 9<sup>e</sup> et 10<sup>e</sup> jour. Ils n'obtinrent pas d'anomalie caudale. Les embryons présentaient des malformations diverses intéressant surtout les régions céphaliques : anencéphalie, microphtalmie, anophtalmie, bec-de-lièvre. Ils eurent un seul cas sur 94, d'anomalie uro-vésicale, mais avec queue normale (dilatation des voies urinaires, atrophie du parenchyme rénal, côlon en cul-de-sac), la moelle lombaire était aussi anormale et présentait un bourgeonnement de sa partie antérieure.

A côté des anomalies de la partie postérieure de la colonne vertébrale, il y a lors de l'hyper-vitaminose A une coïncidence fréquente d'anomalies de la moelle, de l'appareil uro-génital et de l'extrémité caudale du tube digestif. Les anomalies intéressent donc toute une région et atteignent les trois feuillets, ecto-dermique, endo-dermique et méso-dermique et l'on voit que les anomalies varient suivant la date de l'administration et les doses de vitamine A.

## CLINIQUE

Nous envisagerons dans ce chapitre quatre parties différentes, découlant de l'habitus extérieur du sujet atteint d'agénésie sacrée.

En effet, la classification donnée par ROCHER et ROUDIL ne correspond pas tout à fait à la réalité, et il suffit pour s'en persuader de parcourir le tableau récapitulatif des cas retrouvés dans la littérature; la même agénésie osseuse ne donne pas automatiquement des lésions associées identiques chez les différents sujets.

Nous adopterons donc la classification suivante :

A. L'agénésie sacro-coccygienne totale ou sub-totale, accompagnée de grosses anomalies anatomiques donnant au sujet atteint, l'aspect de sirène.

B. L'agénésie sacro-coccygienne totale ou sub-totale, s'accompagnant anatomiquement d'une position particulière des membres inférieurs, donnant le tableau d'anchipodie.

C. L'agénésie sacro-coccygienne totale ou sub-totale à retentissement anatomique moins important, l'habitus extérieur du sujet étant sensiblement le même que celui d'un sujet normal, et rappelant le tableau de « l'homme sans fesse » dont parlait LERI.

D. Les hémiagénésies sacro-coccygiennes.

E. Les agénésies isolées du coccyx.

Mais avant d'aborder la clinique proprement dite, nous donnons un tableau récapitulatif rapide des différents cas retrouvés dans la littérature.

| Années | Auteurs                      | Vert. abs.<br>à partir de        | Age<br>Sexe         | Antécédents                              | Incontinence<br>U. R. | Atrophie<br>hanche | Luxation<br>hanche | Pied<br>bot        | Troubles associés                                                                                                             |
|--------|------------------------------|----------------------------------|---------------------|------------------------------------------|-----------------------|--------------------|--------------------|--------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1910   | Friedel                      | D <sub>11</sub>                  | nais.<br>F          | mort-né<br>4 frères BP*                  |                       | +                  |                    | +                  | 11 paires de côtes<br>vagin rudimentaire - clitoris long.                                                                     |
| 1952   | Bauer                        | D <sub>11</sub>                  | 32 a.<br>F          |                                          |                       | +                  |                    | + G<br>valgus      | Sensibilité membre inf. gauche dimi-<br>nuée - troubles trophiques M. I.                                                      |
| 1944   | Sinclair<br>Duren            | D <sub>12</sub>                  | 9 a.<br>M           | 8 frères BP                              | +                     | +                  |                    |                    | Hydrocéphalie - déformation imp.<br>membres inférieurs.                                                                       |
| 1946   | Blumel<br>(Sofield)          | D <sub>12</sub>                  | F                   | 3 frères BP                              |                       | +                  |                    | + varus<br>équín   |                                                                                                                               |
| 1911   | White                        | L <sub>1</sub>                   | mort -<br>né M      | 11 frères BP.                            |                       |                    |                    | +                  | Vert. dors. anormales - 1 rein mé-<br>diant - urètre G vestigiale -<br>abs. de rectum et d'anus - testi-<br>cule D ectopique. |
| 1931   | Feller<br>Sternberg          | L <sub>1</sub>                   | mort-<br>né F       |                                          |                       |                    |                    | +                  | Malformations associées - atrésie<br>rectale.                                                                                 |
| 1951   | Blumel<br>(Blount)           | L <sub>1</sub>                   |                     | mère diabétique<br>traitée<br>1 frère BP | +                     | +                  |                    |                    | Troubles de la sensibilité.                                                                                                   |
| 1957   | Everett<br>Pinkey<br>Purcell | L <sub>1</sub><br>L <sub>1</sub> | 9 m.<br>M<br>4 h. M | 3 frères BP<br>2 frères BP               | +                     | +                  |                    | +                  | Réflexes O. T. M. I. absents<br>sensibilité M. I. abolie.<br>Hydrocéphalie.                                                   |
| 1959   | Valegeas                     | L <sub>1</sub>                   | 1 m.<br>M           | jumeau mort<br>bec-de-lièvre             |                       |                    |                    |                    | Rein unique en fer à cheval.                                                                                                  |
| 1963   | Herman et col.               | L <sub>1</sub>                   | 8 a.<br>M           |                                          | +                     | +                  |                    | + varus<br>équín   |                                                                                                                               |
| 1963   | Herman et col.               | L <sub>1</sub>                   | 11 a.<br>M          |                                          | +                     |                    |                    |                    | Paralysie des M. I.<br>anomalie de D <sub>12</sub> .                                                                          |
| 1925   | Leri<br>Linossier            | L <sub>2</sub>                   | 40 a.<br>F          | sœur morte à<br>6 mois<br>4 frères BP    | (+)<br>(+)            | +                  |                    | + varus<br>équín D | Clavicule et les côtes atrophiées -<br>hypoesthésie péri-anales - réflexes                                                    |

|      |                                  |                                  |            |                                                               |   |   |     |                   |                                                                                                                                   |
|------|----------------------------------|----------------------------------|------------|---------------------------------------------------------------|---|---|-----|-------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1952 | Blumel<br>(Sofield)              | L <sub>2</sub>                   | F          | mère diabétique<br>7 frères BP                                |   | + | +   | +                 | Articulations bloquées M. I.                                                                                                      |
| 1955 | Blumel<br>(Barr)                 | L <sub>2</sub>                   | M          | 2 frères BP                                                   | + |   |     | +                 |                                                                                                                                   |
| 1956 | Blumel<br>(Miles)                | L <sub>2</sub>                   | F          | 3 frères BP<br>mère : 1 avorte-<br>ment                       | + | + | +   | +                 | Genoux bloqués en extension.                                                                                                      |
| 1963 | Herman et col.                   | L <sub>2</sub>                   | 7 a.<br>M  |                                                               | + | + |     | +                 | L <sub>1</sub> malformée.                                                                                                         |
| 1914 | Desfosses                        | L <sub>3</sub>                   | 7 m.<br>F  | 3 frères BP                                                   | + | + |     | + varus<br>équien | Rectum abouché dans le vagin.                                                                                                     |
| 1938 | Pouzet                           | L <sub>3</sub>                   | 15 j.<br>M |                                                               |   | + | + D | +                 |                                                                                                                                   |
| 1941 | Blumel<br>(Kansas City)          | L <sub>3</sub>                   | F          | 4 frères BP                                                   | + |   | + D | +                 | L <sub>2</sub> malformée - péronés abs. genu-<br>flexum.                                                                          |
| 1951 | Blumel<br>(Schands)              | L <sub>3</sub><br>L <sub>3</sub> | M<br>M     | 3 frères BP<br>mère hyperten-<br>due<br>5 frères BP           |   |   | +   | +                 | Fissure palatine - hernie inguinale<br>bilatérale.<br>L <sub>2</sub> malformée - genu flexum.                                     |
| 1953 | Blumel<br>(J. Sealy<br>Hospital) | L <sub>3</sub>                   | F          | mère diabétique<br>8 frères BP                                |   | + | +   | +                 | Hernie ombilicale.                                                                                                                |
| 1961 | Moretti                          | L <sub>3</sub>                   | 2 a.<br>F  | mère diabétique<br>traitée, 3 avor-<br>tements<br>2 frères BP | + | + | +   | +                 | Sensibilité périnéale diminuée, ré-<br>flexes et rotuliens faibles, achil-<br>léens abolis - pas de mobilité<br>actives des M. I. |
| 1921 | Elmslie                          | L <sub>4</sub>                   | 14 m.<br>M |                                                               |   | + | + G | +                 | Genu flexum.                                                                                                                      |
| 1928 | Espasa                           | L <sub>4</sub>                   | 7 a.<br>M  |                                                               |   |   |     |                   |                                                                                                                                   |

\* : (par frères, entendre toute la fratrie : frères et sœurs)

| Années | Auteurs                  | Vert. abs.<br>à partir de | Age<br>Sexe         | Antécédents                                                      | Incontinence<br>U. R. | Atrophie | Luxation<br>hanche | Pied<br>bot | Troubles associés                                                                                                                                                   |
|--------|--------------------------|---------------------------|---------------------|------------------------------------------------------------------|-----------------------|----------|--------------------|-------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1935   | Hamsa                    | L <sub>4</sub>            | 14 m.<br>F          |                                                                  | +                     | +        | +                  | +           | 13 côtes à droite - fusions costales multiples - genu flexum; spina-bifida dorsal.                                                                                  |
| 1944   | Blumel<br>(Thomson)      | L <sub>4</sub>            | M                   | mère diabétique<br>2 frères BP                                   |                       |          |                    | +           | Spina-bifida L <sub>3</sub> .                                                                                                                                       |
| 1947   | (Shands)                 | L <sub>4</sub>            | M                   | 2 frères BP                                                      | +                     | +        |                    | +           | Paralysie M. I. - méningocèle lombaire - anomalie 1 <sup>re</sup> s côtes.                                                                                          |
| 1951   | (Day)                    | L <sub>4</sub>            | M                   | 2 frères BP                                                      |                       |          |                    |             | Paralysie M. I. - spina-bifida et méningocèle lombaire.                                                                                                             |
| 1948   | Jorge et Jorge           | L <sub>4</sub>            | 4 a.<br>M           | 1 frère BP                                                       | +                     | +        | +                  | +           | Troubles trophiques M. I. - réflexes rotuliens faibles, achilléens abolis ectopie testiculaire gauche - atrophie des organes génitaux externes.                     |
| 1956   | Costal et C.<br>Seggiaro | L <sub>4</sub>            | 14 m.<br>F          |                                                                  | +                     | +        | +                  | +           | Troubles trophiques M. I. - réflexes O. T. M. I. abolis - tumeur médiane lombo-sacrée spina-bifida de C <sub>6</sub> , C <sub>7</sub> - 13 vert. dorsales 13 côtes. |
| 1961   | Vyachreswarudu           | L <sub>4</sub>            | 3 m.<br>F           | 3 frères BP                                                      | +                     | +        | +                  | +           | Fistule vésico-vaginale.                                                                                                                                            |
| 1961   | Moretti                  | L <sub>4</sub>            | 9 j.<br>F           | 1 frère BP                                                       | +                     | +        | +                  | +           | Méningocèle - rein en fer à cheval.                                                                                                                                 |
| 1857   | Wertheim                 | L <sub>5</sub>            | 8 j.<br>F<br>décédé | † jumeau mort<br>traumatisme<br>au 1 <sup>er</sup> mois<br>L. U. |                       |          |                    |             | Tumeur lombaire en contact avec le rectum.                                                                                                                          |
| 1913   | Charlier et<br>Santy     | L <sub>5</sub>            | 4 m.<br>M           |                                                                  | (+)                   | (+)      |                    |             |                                                                                                                                                                     |
| 1924   | Higgs                    | L <sub>5</sub>            | decédé              |                                                                  | +                     |          | +                  | +           | Foramen oval persistant - fusion des                                                                                                                                |

|      |                            |                |           |                                                                                    |   |     |   |  |   |                                                                                                                                                                                       |
|------|----------------------------|----------------|-----------|------------------------------------------------------------------------------------|---|-----|---|--|---|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1929 | Brack                      | L <sub>5</sub> | mort-né M |                                                                                    |   |     |   |  |   | M. I. vestigiaux - absence d'organes génitaux externes.                                                                                                                               |
| 1933 | Price                      | L <sub>5</sub> | 16 a. F   |                                                                                    | + | +   |   |  |   | Transposition viscérale totale.                                                                                                                                                       |
| 1935 | Hansa                      | L <sub>5</sub> | 9 a.      |                                                                                    | + | +   | + |  | + | Genou gauche récurvatum - genou droit bloqué - testicules rudimentaires.                                                                                                              |
| 1936 | De Aranjo                  | L <sub>5</sub> | 1 a. M    | père syphilitique; mère bas-downienne<br>1 frère cardiopathie cong.<br>2 frères BP | + | +   | + |  | + | Troubles trophiques M. I. - sensibilité périnéale diminuée - prolapsus rectal - tumeur adipeuse coccygienne.                                                                          |
| 1937 | Hilgenreiner               | L <sub>5</sub> | 2 a. F    |                                                                                    | + | +   | + |  | + | Genu valgum; L <sub>3</sub> , L <sub>4</sub> rudimentaires.                                                                                                                           |
| 1940 | Zeligs                     | L <sub>5</sub> | 7 m. F    | 3 frères BP                                                                        | + | (+) |   |  | + | Troubles trophiques M. I. - spina-bifida oculata L <sub>4</sub> ; genu flexum.                                                                                                        |
| 1940 | Bruno Valentin             | L <sub>5</sub> | 7 a. F    |                                                                                    | + | +   | + |  | + | Réflexes M. I. abolis, sensibilité périnéale diminuée à droite - imperforation anale.                                                                                                 |
| 1951 | Blumel (J. Sealy Hospital) | L <sub>5</sub> | F         | 2 frères BP<br>mère : 2 avortements                                                |   |     | + |  | + | Strabisme - présence de 3 vert. sacrées très atrophiées.                                                                                                                              |
| 1951 | Del Duca et col.           | L <sub>5</sub> | 4 a. F    | père : pieds bots<br>mère : 1 avortement                                           | + | +   | + |  | + |                                                                                                                                                                                       |
| 1953 | Katz et Jacob              | L <sub>5</sub> | 7 a. M    | 3 frères BP<br>mère : 1 avortement                                                 | + | +   | + |  | + | M. I. en rotation externe et en flexion - diminution de la sensibilité M. I. - 2 héli-vért. dorsales - anomalies costales - 10 côtes à D - thorax en tonneau - spina-bifida cervical. |

| Années | Auteurs               | Vert. abs.<br>à partir de | Age<br>Sexe        | Antécédents                                                | Incontinence<br>U. R. | Atrophie | Luxation<br>hanche | Pied<br>bot | Troubles associés                                                                                                                                 |
|--------|-----------------------|---------------------------|--------------------|------------------------------------------------------------|-----------------------|----------|--------------------|-------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1953   | Valentin              | L <sub>5</sub>            | 7 a.<br>F          |                                                            | +                     | +        | +                  | +           | Anomalie L <sub>3</sub> L <sub>4</sub> - aréflexie M. I.                                                                                          |
| 1959   | Blumel et col.        | L <sub>5</sub>            | 5 a.<br>M          | mère hyperten-<br>due - 3 avor-<br>tements<br>10 frères BP | +                     | +        |                    | +           |                                                                                                                                                   |
| 1963   | Lebouchard<br>et col. | L <sub>5</sub>            | Prém.<br>7 m.<br>F |                                                            |                       | +        |                    |             | Fusion des vert. L <sub>3</sub> L <sub>4</sub><br>hydrorhénophrose.                                                                               |
| 1903   | Mally                 | S <sub>1</sub>            | 9 a.<br>M          | parents : cou-<br>sins germains                            | +                     | +        | +                  | +           | Troubles de la marche - testicules<br>ectopiques.                                                                                                 |
| 1913   | Rendu et Verrier      | S <sub>1</sub>            | 21 a.<br>M         |                                                            | +                     | +        | +                  | +           | Paralysie partielle M. I.<br>microcéphalie - hypospadias.                                                                                         |
| 1922   | Bradburn              | S <sub>1</sub>            | 21 a.<br>M         | 5 frères BP                                                | +                     | +        |                    | +           | Fusion L <sub>3</sub> , L <sub>4</sub> .                                                                                                          |
| 1924   | Stewart               | S <sub>1</sub>            | 6 a.<br>M          | 5 frères BP<br>2 morts-nés                                 | +                     | +        |                    | +           |                                                                                                                                                   |
| 1924   | Cornil et col.        | S <sub>1</sub>            | 17 a.<br>M         | 3 frères BP                                                | (+)                   | +        |                    |             | Troubles trophiques cuisse G. - L <sub>5</sub><br>malformé - anesthésie en selle à G<br>- troubles génitaux.                                      |
| 1924   | Foix et<br>Hillemand  | S <sub>1</sub>            | 51 a.<br>M         |                                                            | +                     | +        |                    |             | L <sub>6</sub> sacralisée - achilléens abolis -<br>rétrécissement congénital de l'uré-<br>tre - hernie inguinale G.                               |
| 1928   | Salvat<br>et Espasa   | S <sub>1</sub>            | 7 a.<br>M          | mère : 1 avorte-<br>ment                                   | +                     | +        |                    | +           | 12 <sup>e</sup> côte droite absente, réflexes<br>achilléens abolis, hypoesthésie<br>périnéale.                                                    |
| 1931   | Rocher<br>et Roudil   | S <sub>1</sub>            | 3 m.<br>F          | 3 frères BP<br>mère : 4 avor-<br>tement                    | +                     | +        |                    | +           | Rachischisis C <sub>3</sub> , C <sub>4</sub> , C <sub>5</sub> vert. dors.<br>malformées - anomalies costales -<br>orteil atrophié à D - paralysie |



| Années | Auteurs                 | Vert. abs.<br>à partir de | Age<br>Sexe | Antécédents                                                                                      | Incontinence<br>U. R. | Atrophie | Luxation<br>hanche | Pied<br>bot          | Troubles associés                                                                                                                       |
|--------|-------------------------|---------------------------|-------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|----------|--------------------|----------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1951   | Del Duca<br>et Barroway | S <sub>1</sub>            | 1 a.<br>M   | 1 frère BP                                                                                       | +                     | +        | +                  | +                    | Anomalies costales - L <sub>5</sub> malformée.                                                                                          |
| 1952   | Lausecker               | S <sub>1</sub>            | 24 a.<br>M  |                                                                                                  | +                     |          |                    |                      | Bassin asymétrique - hydroné-<br>phrose à droite - anomalie de l'ure-<br>tère droit.                                                    |
| 1953   | Valentin                | S <sub>1</sub>            | 5 a.<br>F   |                                                                                                  |                       |          |                    |                      | Dédoublement du pouce droit.                                                                                                            |
| 1953   | Blumel<br>(Bensohn)     | S <sub>1</sub>            | M           |                                                                                                  |                       |          |                    | +                    | Sténose anale.                                                                                                                          |
| 1954   | (Mathews)               |                           | M           | 1 frère BP                                                                                       |                       |          |                    |                      | Imperforation anale.                                                                                                                    |
| 1954   | Soothill                | S <sub>1</sub>            | 1 j.<br>M   | prématuré                                                                                        | +                     | +        |                    | varus<br>équien<br>+ | 13 côtes.                                                                                                                               |
| 1955   | Addison                 | S <sub>1</sub>            | 18 m.<br>M  | 1 frère BP                                                                                       | +                     | +        |                    | +                    |                                                                                                                                         |
| 1956   | Alexander<br>et Blaine  | S <sub>1</sub>            | 6 a.<br>M   | mère : lympho-<br>sarcome han-<br>che G., 1 ju-<br>meau, mort<br>hydronéphro-<br>se) 2 frères BP | +                     | +        |                    | +                    | Côtes cervicales - fusion vert. C <sub>5</sub> , C <sub>6</sub> ,<br>C <sub>7</sub> - réflexes achilléens abolis,<br>rotuliens faibles. |
| 1957   | Giordani                | S <sub>1</sub>            | 5 a.<br>F   |                                                                                                  | +                     | +        |                    | +                    | Fusion vert. L <sub>4</sub> , L <sub>5</sub> .                                                                                          |
| 1959   | Blumel et Coll.         | S <sub>1</sub>            | 6 a.<br>F   | famille mater-<br>nelle diabéti-<br>que, 1 frère :<br>polydactylie                               | +                     | +        | +                  | +                    | Hernie ombilicale.                                                                                                                      |
| 1960   | Grand et Col.           | S <sub>1</sub>            | 3 a.<br>M   |                                                                                                  | +                     | +        |                    |                      |                                                                                                                                         |
| 1961   | Paul et Dassel          | S <sub>1</sub>            | 5 a.        | prématuré                                                                                        | +                     | +        |                    | +                    | Déformation L <sub>5</sub> - sténose vertébrale -                                                                                       |

|      |                                    |               |                                         |   |     |   |   |   |                 |                                                                                                                                                                                               |
|------|------------------------------------|---------------|-----------------------------------------|---|-----|---|---|---|-----------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|      |                                    | F             | 1 frère BP                              | + | +   | + | + | + | varus<br>équins | Sensibilité périmale diminuée.<br>Malformations des vert. lomb.<br>réflexes achilléens abolis<br>reins en fer à cheval.                                                                       |
| 1962 | Blumel et Col.                     | 18 a.<br>F    | 11 frères et sœurs<br>normaux           |   |     |   |   |   | +               | Nanisme - épilepsie - ulcérations<br>cutanées périmales - malforma-<br>tions de L <sub>1</sub> et L <sub>2</sub> .                                                                            |
| 1963 | Lebouchard<br>et Col.              | F             |                                         |   |     |   |   |   |                 | Rein double à D.<br>dilatation urétérale bilatérale.                                                                                                                                          |
| 1963 | Lebouchard<br>et Col.              | 4 a.<br>F     | Mère diabétique<br>et tubercu-<br>leuse | + | +   |   |   |   |                 | L <sub>3</sub> malformée<br>troubles moteurs des M. I.                                                                                                                                        |
| 1963 | Herman et Col.                     | 3 a.<br>F     |                                         | + | (+) | + |   |   | +               |                                                                                                                                                                                               |
| 1852 | Hohl                               | mort-<br>né F |                                         |   |     |   |   |   |                 | Bassin sirénoïde - spina-bifida large<br>- synostose costale - rein gauche<br>absent - uretère D double artère<br>hypogastrique et ombilicale ab-<br>sente - absence de trompe de<br>Fallope. |
| 1909 | Blumel<br>(John Sealy)<br>Hospital | F             | 1 frère BP<br>mère : 2 avor-<br>tements |   |     |   |   |   |                 | Scoliose thoracique - hernie ingui-<br>nale gauche.                                                                                                                                           |
| 1910 | Ficht                              | 6 a.<br>M     |                                         | + | (+) | + |   |   |                 | 4 <sup>e</sup> vertèbre dorsale divisée en 2 par-<br>ties.                                                                                                                                    |
| 1927 | Potel<br>Danhez                    | 3 a.<br>M     |                                         | + | +   | + |   |   |                 |                                                                                                                                                                                               |
| 1938 | Diaz Lira                          | 9 a.<br>M     |                                         | + |     | + |   |   | +               |                                                                                                                                                                                               |
| 1949 | Freedmann                          | 61 a.<br>M    |                                         | + |     | + |   |   |                 | Hydronéphrose.                                                                                                                                                                                |

| Années | Auteurs             | Vert. abs.<br>à partir de | Age<br>Sexe    | Antécédents                                                                     | Incontinence<br>U. R. | Atrophie | Luxation<br>hanche | Pied<br>bot | Troubles associés                                                                                                              |
|--------|---------------------|---------------------------|----------------|---------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|----------|--------------------|-------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1952   | Moramdeira          | S <sub>2</sub>            | 30 a.<br>F     |                                                                                 | (+)                   |          |                    | +           | Spina-bifida L <sub>4</sub> , L <sub>5</sub> , S <sub>1</sub> - méningocèle lombo-sacrée.                                      |
| 1954   | Matzner             | S <sub>2</sub>            | 4 a.<br>F      |                                                                                 |                       | +        |                    | +           | Colonne vertébrale sans courbure physiologique - anomalie des 3 dernières vertèbres lombaires et de la 1 <sup>re</sup> sacrée. |
| 1957   | Parkulianem         | S <sub>2</sub>            | 1 m.<br>M      |                                                                                 |                       |          |                    |             | Atrésie anale - fistule recto-urétrale.                                                                                        |
| 1959   | Smith               | S <sub>2</sub>            | mort<br>à 2 j. |                                                                                 |                       |          | ++                 | ++          | Agénésie de tout l'appareil urinaire et génital - agénésie rectale - fistule trachéo-bronchique.                               |
| 1959   | Smith               | S <sub>2</sub>            | mort<br>à 1 j. |                                                                                 |                       |          | +                  |             | Rein en fer à cheval - anus imperforé - hernie diaphragmatique - coarctation de l'aorte - poumon droit absent.                 |
| 1960   | Grand et Coll.      | S <sub>2</sub>            | 3 1/2 a.<br>M  |                                                                                 | +                     | +        |                    |             | Côtes cervicales bilatérales - dilatation rectale - hydronéphrose à droite.                                                    |
| 1884   | Litzmann            | S <sub>3</sub>            | 36 a.<br>F     | mère de 2 enfants<br>mort-nés. Dé-<br>cédée au 3 <sup>e</sup> ac-<br>couchement | +                     | +        |                    | +           | Malformation des oreilles.                                                                                                     |
| 1924   | Foix et Coll.       | S <sub>3</sub>            | 21 a.<br>F     |                                                                                 | +                     | +        |                    |             | Réflexes achilléens abolis -<br>troubles trophiques des M. I.                                                                  |
| 1924   | Pehu<br>et Gallar   | S <sub>3</sub>            | 7 a.<br>M      |                                                                                 | +                     |          |                    |             | Imperforation anale - méga-côlon.                                                                                              |
| 1931   | Rocher<br>et Rondil | S <sub>3</sub>            | 10 a.<br>M     | 3 frères BP                                                                     | (+)                   | (+)      |                    |             | 5 vertèbres cervicales - 5 vertèbres dorsales identifiables - 4 vertèbres lombaires malformées - 8 côtes -                     |

|      | et Graux                           | F              | 9 a.<br>M  | 1 frère BP                                                                   | +   | +   | +   |   |                                   | Aplasie des apophyses articulaires de L <sub>1</sub> et L <sub>2</sub> à D - hypoplasie des apophyses articulaires de D <sub>12</sub> à L <sub>1</sub> à G - hypotrophie des organes génitaux. |
|------|------------------------------------|----------------|------------|------------------------------------------------------------------------------|-----|-----|-----|---|-----------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1937 | Diaz Lira                          | S <sub>3</sub> |            |                                                                              |     |     |     |   |                                   | Spina-bifida de S <sub>1</sub> .                                                                                                                                                               |
| 1938 | Guilleminet                        | S <sub>3</sub> | 12 a.<br>M |                                                                              | +   | +   | +   |   |                                   | Hémivertèbres dorsales de D <sub>3</sub> à D <sub>10</sub> - spina-bifida D <sub>11</sub> , D <sub>12</sub> - synostose costale - atésie anale - abouchement de l'urètre dans le vagin.        |
| 1940 | Zeligs                             | S <sub>3</sub> | 5 a.<br>F  | 5 frères BP<br>1 frère mort<br>(méningocèle)                                 | +   | +   | +   |   | + varus équin D calcanéo valgus G | Spina-bifida L <sub>6</sub> , S <sub>1</sub> .                                                                                                                                                 |
| 1943 | Blumel<br>(John Sealy<br>Hospital) | S <sub>3</sub> | M          | mère diabétique,<br>4 frères BP                                              | +   |     |     |   |                                   | Phimosis - vessie piriforme et diverticulaire.                                                                                                                                                 |
| 1947 | Heras<br>Montero                   | S <sub>3</sub> | 12 a.<br>M | 4 frères BP<br>mère : 1 avortement                                           | +   | (+) | (+) |   |                                   | Spina-bifida L <sub>5</sub> - hémivertèbre - sacrée S <sub>1</sub> , S <sub>2</sub> - méningocèle - oreille droite absente.                                                                    |
| 1953 | Blumel<br>(Caldwell)               | S <sub>3</sub> | M          | 1 frère BP                                                                   |     |     |     | + | +                                 | Vertèbres lombaires malformées - synostose costale - anus imperforé - fistule uréthro-rectale - rein D absent.                                                                                 |
| 1954 | (John Sealy)<br>Hospital)          | S <sub>3</sub> |            | 1 frère BP<br>mère : affection virale au 5 <sup>e</sup> mois de la grossesse |     |     |     | + | + varus équin                     | L <sub>6</sub> sacralisée - hernie inguinale bilatérale - rein en fer à cheval.                                                                                                                |
| 1953 | Peral<br>Aranda                    | S <sub>3</sub> | 52 a.<br>M | 18 frères dont<br>10 décédés                                                 |     |     |     |   |                                   | Anomalies de S <sub>1</sub> et S <sub>2</sub> , aréflexie achilléenne.                                                                                                                         |
| 1954 | Storm-Mathisen                     | S <sub>3</sub> | 8 a.<br>F  | 1 frère BP                                                                   | +   | +   | (+) |   | +                                 | Anomalie des vertèbres dorsales - hernie inguinale - vessie très distendue.                                                                                                                    |
| 1959 | Blumel et Coll.                    | S <sub>3</sub> | 50 a.<br>F |                                                                              | (+) |     |     |   |                                   |                                                                                                                                                                                                |

| Années' | Auteurs                | Vert. abs.<br>à partir de | Age<br>Sexe | Antécédents                                                                                                                                             | Incontinence<br>U. R. | Atrophie<br>hanche | Luxation<br>bot       | Troubles associés                                                                                                                                                                          |
|---------|------------------------|---------------------------|-------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|--------------------|-----------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1959    | Mikailowsky            | S <sub>3</sub>            | 22 a.<br>F  |                                                                                                                                                         | +                     |                    |                       | Imperforation anale - fistule recto-vaginale.                                                                                                                                              |
| 1962    | Blumel et Coll.        | S <sub>3</sub>            | 1 a.<br>F   | mère : 1 avortement<br>2 frères BP                                                                                                                      |                       | + D                | +<br>varus<br>équin D | Anus imperforé - fistule rectovaginale - hydronéphrose G - dilatation urétrale G.                                                                                                          |
| 1962    | Blumel et Coll.        | S <sub>3</sub>            | 4 m.<br>F   | mère : spina bifida S <sub>4</sub> -S <sub>5</sub> - malformations nombreuses et déficit mental dans la famille maternelle                              |                       | + D                | +<br>varus<br>équin   | Malformations vertébrales à partir de L <sub>1</sub> - 11 côtes (bilatérales) - 5 <sup>e</sup> et 6 <sup>e</sup> côtes D bifides - hydronéphrose bilatérale - méningocèle - angiome sacré. |
| 1963    | Lebouchard<br>et Coll. | S <sub>3</sub>            | 3 a.<br>F   | 2 frères énurésiques - 1 sœur agénésie sacro-coccygienne - 1 sœur : spina-bifida + paraplégie (toutes 2 incontinentes) - 1 frère mort-né : spina bifida | +<br>+                | +                  |                       | Sacralisation de L <sub>3</sub> - infections urinaires répétées.                                                                                                                           |
| 1963    | Lebouchard<br>et Coll. | S <sub>3</sub>            | M           |                                                                                                                                                         | +<br>+                |                    |                       | Spina-bifida de L <sub>4</sub> avec méningocèle.                                                                                                                                           |
| 1931    | Feller<br>et Sternberg | S <sub>4</sub>            | mort-né F   |                                                                                                                                                         |                       |                    |                       | Sirène : 1 seul moignon pour le M. I. s'arrêtant au genou - vessie rudimentaire - agénésie colique - hernie diaphragmatique.                                                               |
| 1951    | Paez                   | S <sub>4</sub>            | 22 a.<br>M  |                                                                                                                                                         | +<br>+                | +                  | +                     | Réflexes achilléens abolis - dilatation urétéro-calicielle - phimosis.                                                                                                                     |
| 1957    | Parkulainen            | S <sub>4</sub>            | 8 1/2<br>M  |                                                                                                                                                         | +<br>+                |                    |                       | Atrésie anale - fistule recto-urétrale.                                                                                                                                                    |



| Années | Auteurs                | Vert. abs.<br>à partir de | Age<br>Sexe | Antécédents              | Incontinence<br>U. R. | Atrophie | Luxation<br>hanche | Pied<br>bot           | Troubles associés                                                                                                                                                      |
|--------|------------------------|---------------------------|-------------|--------------------------|-----------------------|----------|--------------------|-----------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1962   | Blumel et Coll.        | Coccyx                    | 8 a.<br>M   |                          |                       |          |                    |                       | Malformation de l'arc vertébral de L <sub>5</sub> et S <sub>1</sub> avec spondylolisthésis à G.                                                                        |
| 1963   | Lebouchard<br>et coll. | Coccyx                    | 2 a.<br>F   |                          | +                     | +        |                    |                       | Absence de soudure des 3 dernières sacrées - areflexie achilléenne.                                                                                                    |
| 1905   | Froelich               | hémisacrum<br>gauche      | 2 a.<br>F   |                          |                       |          |                    |                       | La jambe gauche a 2 cm de moins que la jambe droite - petite tumeur érectile de la fesse gauche - tache vineuse au niveau de la hanche et du membre inférieur gauches. |
| 1924   | Leri et Coll.          | hémisacrum<br>droit       | 10 a.<br>F  |                          |                       | + D      |                    |                       | Épilepsie/nœvus pigmentaire de la fesse G.                                                                                                                             |
| 1928   | Rousselin<br>et Puig   | Arcs post.                | 17 a.<br>M  |                          | +                     |          |                    |                       | Hypoesthésie en selle du périmé.                                                                                                                                       |
| 1930   | Köhn                   | hémisacrum<br>droit       | 51 a.<br>M  |                          | +                     | + D      |                    | +                     | Hypoesthésie en selle - troubles de la miction.                                                                                                                        |
| 1931   | Rocher<br>et Roudil    | hémisacrum<br>gauche      | 7 a.<br>F   | 5 frères BP<br>3 décédés |                       |          |                    |                       | Anomalies vertébrales multiples - 13 paires de côtes - anus vulvaire.                                                                                                  |
| 1935   | Kienbock               | hémisacrum<br>gauche      | 51 a.<br>M  |                          |                       |          |                    |                       | Sacralisation de L <sub>5</sub> - coccyx réduit et repoussé à droite.                                                                                                  |
| 1936   | Müller                 | hémisacrum<br>droit       | 6 a.<br>M   |                          | +                     | +        |                    | +                     | Réflexes achilléens abolis.                                                                                                                                            |
| 1939   | Eckinger               | hémisacrum<br>droit       | 18 a.<br>F  |                          | +                     | + D      | + D                | +<br>pied D<br>valgus | Malformation de L <sub>5</sub> - Scoliose lombaire convexe à D - gros kyste du petit bassin - rein droit atrophie hydronéphrosé à G.                                   |

|      | (Curtis)                | sacrum            |            |                       |   |   |     |  |   | méninocèle.                                                                                                                                                 |
|------|-------------------------|-------------------|------------|-----------------------|---|---|-----|--|---|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1948 | Giraud et Coll.         | hémisacrum droit  | 4 a.<br>M  |                       |   |   |     |  |   | Bloc L <sub>2</sub> , L <sub>3</sub> , L <sub>4</sub> - imperforation anale - strabisme.                                                                    |
| 1950 | Majone                  | hémisacrum gauche | 9 a.<br>F  | mère : 3 avortements  | + | + | + G |  |   | Tuméfaction lombo-sacrée.                                                                                                                                   |
|      |                         | hémisacrum droit  | 12 a.<br>F | 4 frères BP           |   |   | + D |  | + | Fissure des arcs postérieurs L <sub>4</sub> , L <sub>5</sub> - hypoplasie sacrée à gauche - tuméfaction sacro-coccygienne - troubles trophiques pied droit. |
| 1956 | Blumel<br>(Kansas City) | hémisacrum gauche | M          | 3 frères BP           |   |   |     |  |   | Anus imperforé - fistule recto-urétrale - microcéphalie - fissure palatine - malformation cardiaque.                                                        |
| 1962 | Blumel et Coll.         | hémisacrum droit  | 1 a.<br>M  |                       | + | + | + G |  |   | Malformations de l'hémi-sacrum G - L <sub>4</sub> sacralisée - aplasie de l'aile iliaque G - imperforation anale - athrésie urétrale.                       |
| 1962 | Blumel et Coll.         | hémisacrum        | 6 m.<br>M  | prématuré<br>(7 mois) |   |   |     |  | + | Prolapsus vésical et rectal - anus imperforé - rein D ectopique.                                                                                            |
| 1962 | Blumel et Coll.         | hémisacrum gauche | 10 a.<br>F |                       | + | + |     |  |   | Masse lipomateuse de la région lombo-sacrée.                                                                                                                |

A. **Agénésie sacro-coccygienne**, provoquant l'apparition d'un monstre rappelant la sirène :

Nous ne pouvons pas illustrer ce chapitre d'un cas personnel, et nous nous contenterons de rapporter la description clinique retrouvée dans la littérature (J. G. BEARN).

Il s'agit d'un enfant mort-né, dont les parents ne présentaient ni tare, ni consanguinité, et dont la grossesse s'était passée sans aucun incident.

A l'examen direct, on se trouvait en présence d'un enfant de sexe indéterminé, au faciès mongoloïde : avec aplatissement du nez épicanthus, rétrognatisme, implantation basse des oreilles. Le thorax et les membres supérieurs étaient de constitution normale et symétrique.

La partie inférieure du tronc présentait un orifice borgne pouvant simuler un anus imperforé, et était prolongée par une excroissance unique faite de la fusion, par leur bord axial postérieur et jusqu'aux petits orteils, des deux membres inférieurs. Un seul pied terminait ce moignon présentant sa plante en avant et portant dix orteils.

Il n'existait aucune trace des organes génitaux externes. A la radio, on notait la présence de six vertèbres lombaires et des deux premières vertèbres sacrées. Les trois autres vertèbres sacrées et le coccyx étaient absents. Par ailleurs, il existait deux os iliaques très rapprochés sur la ligne médiane postérieure, deux fémurs, deux tibias, deux péronés, deux pieds.

Là ne s'arrêtaient pas les anomalies, l'autopsie montre toute une série de malformations viscérales : une atrophie pulmonaire surtout à gauche.

Une agénésie rénale à droite, un tout petit rein à gauche recouvert d'une surrénale quasi normale, et une absence de deux uretères. Les fosses iliaques contenaient chacune un testicule.

Cette malformation peu courante n'est cependant pas aussi exceptionnelle qu'elle le paraît. Avant J. G. BEARN, FELLER et STERNBERG avaient consacré un important ouvrage aux cas de sympodie, dont ils citaient deux exemples. Là encore, il s'agissait de deux fillettes mortes, ne comportant en guise de membres inférieurs qu'une seule prolongation caudale. Leur tableau clinique s'enrichissait de nombreux troubles associés, tant osseux (telles que des anomalies vertébrales sus-jacentes au sacrum, et costales) que viscérales (telles que l'agénésie colique partielle, l'imperforation anale, des malformations rénales, cardiaques et artérielles.)

Enfin, BAIN, BRATH et FLINT décrivaient quatre cas de sirénomélie en 1960 chez des enfants nés de parents sains et non consanguins, et dont la grossesse s'était écoulée normalement. Dans trois cas, ces auteurs auraient cependant noté la présence, chez la mère, d'un utérus plus petit qu'il n'aurait été de mise pour la date présumée des gros-



Cas n° 1, photo 3 — Noter la position vicieuse des membres intérieurs,  
la disposition du sillon interléssier, et la béance de l'anus



CAS n° 1, PHOTO 4 — Noter l'absence totale du sacrum et du coccyx avec soudure, à l'arrière, des os iliaques; la luxation des hanches avec les fémurs faisant un angle droit avec le bassin. Enfin, les silhouettes rénales très rapprochées et toutes deux à gauche de la colonne vertébrale.

sesses, et dans chacun de ces cas, il y avait les mêmes malformations associées (rénales, digestives, génitales que dans les cas ci-dessus décrits).

L'état sirénoïde s'accompagne de troubles majeurs qui le rendent incompatible avec la vie dans la majorité des cas.

## **B. Les agénésies sacro-coccygiennes totales ou sub-totales donnant des tableaux d'anchipodie**

Elles procèdent du même mécanisme que celui de la formation des sirènes à cette différence près qu'il n'y a pas de soudure entre les deux membres inférieurs dont la position est anormale. WOLFF dans son ouvrage de tératogénèse a insisté sur le fait que les anomalies du bassin, résultant de l'agénésie sacro-coccygienne, conditionnent cette déviation des membres; ce sont les os iliaques qui s'unissent sur la ligne médiane et postérieure, entraînant la malposition des bourgeons des membres, obligent ces derniers à une rotation externe avec adduction du premier segment.

En 1958, était hospitalisée à la clinique de pédiatrie de Nancy une fillette présentant cette malformation. Elle fit d'ailleurs l'objet d'une publication de la part de MM. N. NEIMANN, J. PRÉVOT et G. LASCOMBES, J. DUCAS.

Évelyne P... était née au terme d'une grossesse entièrement normale, elle ne pesait cependant que 2 200 g. L'accouchement s'est fait spontanément par le siège. Ses parents sont jeunes, en bonne santé et ont deux garçons âgés de 4 ans et demi et 2 ans et demi. L'enfant fut hospitalisée en mai 1958, à l'âge de 3 jours, en raison de son caractère monstrueux et de sa débilité; mise en couveuse, elle se nourrit normalement et reprit son poids de naissance au 10<sup>e</sup> jour. Elle décéda au 23<sup>e</sup> jour d'une gastro-entérite à colipathogènes.

### **DESCRIPTION CLINIQUE :**

#### *En décubitus dorsal :*

Il existe un contraste frappant entre la moitié supérieure du corps qui a une morphologie normale et la moitié inférieure qui est atrophique et malformée.

*Segment céphalique :* les traits du visage sont fins, les oreilles bien ourlées, les cheveux abondants. Le périmètre crânien est de 33 cm.

*Tronc :* le thorax est étroit à sa base. L'auscultation pulmonaire et cardiaque est normale. Le périnée regarde en avant et en haut; il est de type féminin avec grandes et petites lèvres normales, clitoris peu développé, un sinus urogénital fermé par une membrane avec un orifice central et de petites fossettes sur la circonférence. Seul l'orifice central est cathétérisable et on peut pénétrer dans l'urètre qui s'ouvre un peu plus en haut dans la paroi antérieure du sinus. En arrière, l'anus est béant et incontinent (photo 3).

*Membres supérieurs :* ils sont de morphologie et orientation normales. Bras : 9 cm de longueur. Avant-bras : 7,5 cm. Main : 6 cm.

*Membres inférieurs* : très grêles, ils s'étaient latéralement en flexion et abduction extrême; un ptérygium au niveau des deux creux poplités limite les mouvements d'extension passive à 30°. Les deux pieds sont bords et varus équin; les orteils sont normaux. Cuisse : 9 cm de longueur; jambe : 8 cm; pied : 6 cm.

#### *En procubitus*

*Tronc* : il existe une gibbosité dorsale à grand rayon dont le sommet est marqué par une fossette cutanée (« stigmat »). On trouve deux fossettes identiques se projetant symétriquement au niveau des grands trochanters. A la palpation, on ne trouve pas de contact osseux de la région thoracique jusqu'aux crêtes iliaques : il n'existe pas de colonne vertébrale lombaire.

*Membres inférieurs* : la flexion et abduction extrême des fémurs donnent à l'enfant une attitude de « grenouille prête à sauter ».

#### ÉTUDE RADIOLOGIQUE :

*Maxillaires* : ébauches dentaires visibles

*Poumons et cœur* : normaux

*Colonne vertébrale* : la colonne dorsale est composée de 7 vertèbres normales avec leurs côtes correspondantes, et d'un bloc vertébral complexe auquel sont appendues à droite une côte normale et une atrophique, à gauche une côte normale symétrique de celle de droite et une côte longue dirigée obliquement en bas qui correspond à la côte atrophique (photo 4).

*Membres supérieurs* : normaux.

*Membres inférieurs et bassin* : par suite de l'agénésie du sacrum, il existe une syonostose complète des deux os iliaques. Il en résulte une orientation anormale des cavités cotyloïdes et donc des fémurs.

*Appareil digestif* : il existe un mésentère commun; sur la radio abdominale sans préparation, les anses grêles pneumatisées n'occupent que la moitié droite de l'abdomen; le lavement baryté montre un cœcum recurvatum dans la région sous-hépatique.

*Appareil urinaire* : bonne sécrétion bilatérale; le siège des reins est modifié par la compression qui les repousse tous deux de la ligne médiane vers la gauche. Le rein droit se projette au-dessus du gauche; son hile regarde en bas et à gauche. Le hile du rein gauche regarde en avant, des calices se projetant en dedans du bassin. Ces images permettent de soulever l'hypothèse d'un rein sigmoïde ou en galette plutôt que celle d'un rein en fer à cheval. La vessie est normalement opacifiée (photo 4).

#### ÉTUDE NÉCROPSIQUE (Laboratoire d'Anatomie — Professeur BEAU)

*La colonne vertébrale* : d'une longueur totale de 9 cm, elle est formée de 7 vertèbres dorsales de constitution normale quoique un peu massive et d'une pièce osseuse terminale mesurant 2 cm. Cette pièce pourrait être considérée comme un sacrum rudimentaire, si deux côtes ne s'implantaient pas sur elle de chaque côté. Il n'existe pas de colonne lombaire.

Une laminectomie étendue sur toute la hauteur permet de constater la présence d'une moelle très courte et épaissie (3 cm de long, 0,5 cm de large). On trouve un renflement cervical normal, un renflement de type lombaire qui se situe à hauteur de la 4<sup>e</sup> côte, au delà duquel la moelle se

termine en formant un cône terminal court d'où partent les racines d'une longue queue de cheval (1,6 cm). Ces racines quittent le canal rachidien par le trou de conjugaison; les racines dernières sont très volumineuses. Aucune ne sort du pseudo-sacrum.

Étude histologique : des coupes sont pratiquées au niveau du renflement cervical et à 1/2 cm du cône terminal. Les premières correspondent à une moelle cervicale normale; les dernières à une moelle lombaire comme on aurait pu s'y attendre.

*Le bassin* : il n'existe pas de sacrum. Les deux os iliaques, réunis en avant pour former une symphyse pubienne normale, sont fixés l'un à l'autre en arrière par un bloc cartilagineux aplati. De ce fait, le détroit supérieur a son plus grand diamètre dans le sens antéro-postérieur (3,2 cm) alors que transversalement il ne mesure qu'1,5 cm. En arrière et en bas, les deux os iliaques se séparent très haut, réalisant une fente périnéale particulièrement allongée.

*La musculature abdominale* s'insérant sur le bassin a un aspect normal; la paroi postérieure n'est cependant constituée en dedans du carré des lombes très mince, que par un tissu fibreux occupant la région médiane et sur lequel viennent s'insérer quelques fibres musculaires. En dessous d'une ligne passant approximativement par les crêtes iliaques, la musculature disparaît totalement. L'os est simplement recouvert de tissu purement graisseux au sein duquel on distingue quelques lacs vasculaires anastomotiques, toujours de très fin calibre.

*Les éléments vasculaires abdominaux* ont une disposition anarchique l'artère primitive d'aspect normal se divise en trois branches; une iliaque interne, une iliaque externe et une troisième branche anormale à direction transversale qui peut être considérée comme une artère sacrée moyenne, née du tronc primitif.

L'iliaque interne s'enfonce normalement dans le bassin et se répartit aux organes intra-pelviens. L'iliaque externe se divise presque à son origine en deux branches; une branche interne très volumineuse qui se réfléchit presque aussitôt vers le haut formant une artère ombilicale ectopique; une branche externe grêle qui passe sous l'arcade crurale et se divise en deux artères circonflexes relativement volumineuses qui semblent représenter la terminaison de cette artère.

Le reste du membre inférieur n'est vascularisé que par un très fin réseau anastomotique de type mésenchymateux.

*Les membres inférieurs* : les articulations coxofémorales sont totalement bloquées en adduction et extension à 90°, par une grande abondance de tissu fibreux. Le squelette des deux membres inférieurs est normal et harmonieusement constitué. Il n'existe aucun élément musculaire; les parties molles sont uniquement constituées par du tissu fibro-adipeux assez abondant pour donner au membre un relief extérieur presque normal. Ce tissu est parcouru par un très fin lacis vasculaire où l'on remarque quelques veines bleutées.

La dissection fine ne permet pas de retrouver de tronc vasculaire ou d'éléments nerveux; on ne trouve pas de sciatique à la cuisse.

*Le thorax* : poumons et cœur normaux. Canal artériel en voie d'obturation.

*Abdomen* : mésentère commun avec cœcum dans la région sous-hépatique et absence d'accolement du côlon. Des brides réunissent le côlon aux anses grêles sous-jacentes.

*Foie et rate normaux.*

En arrière de l'aorte et de la veine cave inférieure, on découvre une masse informe que la dissection montre être deux reins normaux en taille, mais aplatis, médians et superposés. Le rein droit est couché transversalement contre la paroi postérieure, le hile dirige en bas; il cache en partie le rein gauche situé verticalement en dessous, le hile franchement antérieur. Le rein gauche refoule vers l'extérieur l'uretère droit autour duquel il se moule.

Les uretères et la vessie sont normaux.

Les organes génitaux sont difficiles à isoler; il existe en arrière de la vessie une masse tissulaire imprécise, peut-être un utérus? reliée à la paroi lombaire par un long tractus. On n'identifie pas d'ovaire.

On retrouve également quelques cas d'anchipodie dans la littérature, telle que l'observation que fit HILGENREINER d'une fillette de 2 ans et demi qui présentait un aspect siréniforme avec des membres inférieurs d'une forme conique par atrophie musculaire.

On notait aussi chez cette enfant, l'attitude vicieuse des membres inférieurs avec deux pieds bots varus équins, un genu recurvatum droit, une luxation bilatérale des hanches. Chez cette enfant s'ajoutaient aussi des troubles à type d'incontinence urinaire et rectale.

A la radio, il y avait une absence totale de coccyx, des vertèbres sacrées et de la 5<sup>e</sup> vertèbre lombaire, avec anomalies des 3<sup>e</sup> et 4<sup>e</sup> vertèbres lombaires.

SINCLAIR, DUREN, RUDE en 1941, rapportaient le cas d'un garçon de 3 ans présentant une impotence fonctionnelle de ses membres inférieurs, très atrophiés qui se présentaient les jambes fléchies sur les cuisses et ces dernières en abduction, la plante des pieds se dirigeant vers le haut. Cet enfant présentait un thorax très développé et se déplaçait grâce à ses bras. Enfin, un pterygium comblait les deux creux poplités.

L'examen neurologique mettait en évidence une aréflexie totale des membres inférieurs, mais aucun trouble de la sensibilité. Cet enfant était également affligé d'une incontinence totale.

La radiographie montrait une agénésie vertébrale importante, comprenant en plus des vertèbres sacro-coccygiennes toutes les vertèbres lombaires, et la dernière vertèbre dorsale.

Dans chacun des cas cités, nous sommes frappés par l'attitude particulière des membres inférieurs qui concordent dans les trois observations, bien que ne possédant pas le même défaut anatomique.

### C. L'agénésie sacro-coccygienne déterminant le tableau de « l'homme sans fesse »

Dans cette troisième partie, nous étudierons le tableau le plus classique que l'agénésie sacro-coccygienne détermine chez l'homme.



CAS n° 2, PHOTO 5 — Noter l'absence complète des vertèbres sacrées, le rapprochement à l'arrière des ailes iliaques; la verticalisation des os ischiopubiens. Noter aussi la dilatation urétérale.



CAS n° 2, PHOTO 6 — Noter la volumineuse dilatation gastrique, l'éventration diaphragmatique droite; l'opacité de la base pulmonaire du même côté, due à l'ascension du foie.

Ce tableau fut schématisé en un syndrome clinique caractéristique intitulé « Dystrophie cruro-vésico-fessière » par FOIX et HILLEMAND. Il comporte la triade :

- atrophie musculaire;
- incontinence;
- agénésie vertébrale.

Là encore, tous les degrés d'absence peuvent être réalisés et ceci sans concordance avec le syndrome clinique. Le tableau le plus typique nous en est donné par FOIX et HILLEMAND.

Le sujet atteint se présente avec une partie supérieure du corps (tête, thorax et membres supérieurs) de développement normal, d'autant plus qu'il contraste avec une hypotrophie manifeste du reste du corps. En effet, l'abdomen paraît raccourci (les dernières côtes affleurant les ailes iliaques). Il n'y a plus de saillie de la région fessière. Le sillon interfessier est pratiquement inexistant. Au niveau des membres inférieurs, si les muscles des cuisses (quadriceps en particulier) sont d'un développement quasi normal, les muscles de jambes en particulier ceux de la face postérieure, sont extrêmement atrophiés, leur donnant une allure générale conique dont la base correspond aux cuisses. Les pieds peuvent être normaux, ils sont très souvent déformés ou pieds bots, ou varus équin, ou talus valgus...

La motricité est souvent respectée, mais les troubles peuvent aller jusqu'à la paraplégie. La sensibilité est également peu touchée.

Enfin, l'élément quasi constant de ce syndrome est l'incontinence : le plus fréquemment urinaire, parfois rectale et souvent, il a été décrit des incontinenances totales.

De nombreux auteurs ont décrit des cas semblables qui ne présentent pas tous un tableau aussi complet. FREEDMANN en 1949 en avait retrouvé 44 cas dans la littérature depuis le premier cas publié par HOHL en 1852. L'Américain BLUMEL avait réussi à en rassembler 58 cas, dont 8 personnels (1959).

Nous avons retrouvé personnellement, deux cas pour illustrer cette description, l'un fut suivi à la Clinique médicale infantile, l'autre à la Clinique chirurgicale infantile.

## OBSERVATION 2

L'enfant G... Martine, née le 12 juillet 1960, est amenée pour la première fois à la clinique infantile de Sedan en octobre 1960 pour une incontinence totale des urines et des selles. On pose le diagnostic de spina bifida accompagné de paraplégie et de troubles sphinctériens.

Le 19 avril 1962, l'enfant est hospitalisée à nouveau à Sedan pour pneumopathie. Et la radiographie pratiquée permet de découvrir une éventration diaphragmatique pour laquelle l'enfant est transférée à la clinique médicale infantile de Nancy, en juin 1962.

L'enfant est née à terme, par accouchement spontané, après une grossesse normale (poids 3,080 kg). Son père âgé de 21 ans, sa mère de 20 ans, sont

tous deux bien portants et non consanguins. La famille comprend deux autres filles, âgées de 3 ans et demi et 3 mois, et toutes deux bien portantes et sans aucune malformation.

Outre sa paraplégie et son incontinence totale, les antécédents pathologiques se limitent à une rougeole en janvier 1962. Enfin, les parents-signalent de fréquents vomissements, avec recrudescence lors des changements de position de l'enfant.

À l'examen, on est en présence d'un enfant éveillé, s'intéressant à ce qui l'entoure, jouant avec ses mains (l'enquête psychologique ultérieure montrera un certain degré de retard mental : 13 mois, pour un âge réel de 23 mois).

La position de ses membres inférieurs est fixe, cuisses en abduction et les genoux demi-fléchis. Aucune anomalie du crâne qui mesure 45 cm de circonférence; la fontanelle antérieure est fermée.

Les membres supérieurs sont amaigris, mais beaucoup plus développés que les membres inférieurs. Les différentes mensurations donnent :

- 12,5 cm de l'acromion à l'olécrane;
- 13 cm de l'olécrane au poignet.

Le thorax, bien développé, est dilaté avec des espaces intercostaux élargis. Sa circonférence sous-mammelonnaire est de 43 cm. Lorsque l'enfant pleure, on note l'apparition d'un tirage intercostal, sus-claviculaire et xyphoïdien.

L'examen de la partie inférieure du tronc montre un abdomen qui est très étroit, et dont la circonférence à l'expiration n'est que de 38 cm. La palpation révèle de petits fécalomes, et lorsque l'enfant crie, la main qui palpe sent la contracture des muscles abdominaux.

Au niveau du plancher du périnée, on note la béance de l'orifice rectal. L'orifice vaginal est présent et normal.

Les membres inférieurs ne sont animés d'aucun mouvement. La mensuration donne le chiffre de 15 cm pour le fémur et de 12 cm pour le tibia. Les os sont facilement perçus au palper au travers des muscles mous et atrophies.

En procubitus ventral, on voit une saillie médiane déterminée par les apophyses épineuses lombaires qui contraste avec l'aplatissement des masses fessières, mais en deçà de la 5<sup>e</sup> vertèbre lombaire, le doigt pénètre en profondeur sans être arrêté par un plan osseux.

L'examen neurologique ne montre aucune anomalie des paires craniennes. Les réflexes ostéo-tendineux des membres supérieurs sont vifs et symétriques. On note aussi la présence des réflexes cutanés abdominaux. Par contre, au niveau des membres inférieurs, il n'y a aucun réflexe, ni rotulien, ni achilléen.

Les réflexes cutanés plantaires sont en flexion. Le pincement ne détermine pas aux membres inférieurs de réflexe de défense. Cependant la sensibilité à la douleur est exacerbée à ce niveau.

Les examens biologiques pratiqués sont sensiblement normaux en particulier le culot des urines ne montre pas d'albumine. La ponction lombaire est quelque peu perturbée avec 15 cellules (lymphocytes), 0,24 g d'albumine et 0,53 g de sucre.

Les F. O. sont normaux.



Cas n° 3, figure 7. — On constate l'absence totale de sacrum, et la luxation bilatérale des hanches.



CAS n° 4, PHOTO 8 — Noter l'absence des hémipelviens droits et des 4<sup>e</sup> et 5<sup>e</sup> vertèbres lombaires, avec cependant un petit noyau osseux faisant face à droite à ces deux dernières : ascension du bassin à droite, luxation de la hanche correspondante.

L'électro-encéphalogramme est de type rapide en permanence irrégulier, discrètement irritatif, mais sans altération majeure notable.

A l'électro-diagnostic, on note des réactions électriques normales aux membres supérieurs. Aux membres inférieurs par contre, il y a hypoexcitabilité faradique et galvanique avec lenteur et faible amplitude des contractions pour l'ensemble des nerfs et des muscles. Quant au diaphragme, il ne donne aucune réponse à l'excitation galvanique.

*Le bilan radiologique montrait :*

— *Au point de vue osseux :* sur la radio du bassin nous notons l'absence totale des vertèbres sacrées; la vertèbre L<sub>5</sub> sus-jacente est petite et s'encastre légèrement entre les deux crêtes iliaques au-dessus des épines iliaques postéro-supérieures (photo 5).

Les épines postéro-inférieures sont très rapprochées l'une de l'autre sur la ligne médiane, mais elles ne sont cependant pas soudées. Au niveau de la colonne cervicale, une radio de profil met en évidence une apophyse épineuse, bifide au niveau de la troisième vertèbre.

— *Au point de vue viscéral* par contre, nous sommes frappés par l'éventration diaphragmatique très importante avec ascension du foie dans la cage thoracique, mais il n'y a pas de participation intestinale et nous ne notons pas d'images aériques dans le thorax. Il n'y a pas de déplacement du médiastin (photo 6).

Par ailleurs, l'estomac présente une volumineuse poche à air qui envahit toute la partie supérieure de l'abdomen.

L'urographie ne met pas en évidence d'anomalie rénale, les images pyélo-calicielles sont normales, non dilatées. Mais il existe par contre une dilatation urétérale bilatérale.

*En résumé :* nous nous trouvons en présence d'une enfant âgée de 2 ans, atteinte d'une agénésie sacrée avec paraplégie, troubles sphinctériens, éventration diaphragmatique. L'aspect de l'enfant correspond extérieurement au type de description de LERI, et le diagnostic pouvait être posé d'emblée à la vue de l'atrophie particulièrement importante de ses masses fessières.

### *OBSERVATION 3*

Notre deuxième cas d'agénésie totale du sacrum est celui de la petite G... Marie-France âgée de 19 mois et qui fut adressée au Service de Chirurgie infantile à Nancy pour pieds bots et luxation congénitale bilatérale des hanches.

Nous n'avons pas relevé d'antécédents pathologiques chez ses parents.

L'enfant elle-même n'a pas fait de maladie depuis sa naissance.

A son entrée au Service, nous sommes en présence d'une enfant hypotrophique.

Comme pour notre observation 1, l'aspect extérieur de la petite malade évoque le diagnostic car il y a atrophie des masses musculaires, en particulier, dans la région fessière et au niveau des jambes, alors que les quadriceps sont sensiblement normaux. La partie supérieure du tronc et des membres supérieurs ont un développement normal.

A l'examen neurologique, l'enfant ne mobilise que peu ses membres inférieurs et est atteinte de paraparésie; seuls, les quadriceps conservent une certaine activité.

Les réflexes ostéo-tendineux tant rotuliens qu'achilléens sont abolis. Les réflexes cutanés plantaires se font en flexion. Les réflexes ostéo-tendineux des membres supérieurs sont normaux.

Il n'y a apparemment aucun trouble de la sensibilité thermoalgésique et l'enfant réagit au pincement.

Le tableau clinique de l'enfant comporte en plus de ses pieds bots et de sa luxation de hanches, une incontinence totale vésicale et rectale.

A l'électrodiagnostic, nous obtenons une hypoexcitabilité faradique et galvanique, avec diminution importante de l'amplitude des contractions pour l'ensemble des muscles des territoires sciatique poplité interne et externe des deux membres.

Le bilan radiologique osseux montre une agénésie sacro-coccygienne totale avec rapprochement des os iliaques vers la ligne médiane sans soudure entre eux (photo 7). La 5<sup>e</sup> vertèbre lombaire paraît atrophiée et vient s'encaster au niveau et entre les deux crêtes iliaques.

Les cavités cotyloïdes sont planes, et les têtes fémorales sont luxées, cette luxation est plus accentuée du côté gauche.

Ses bilans d'exploration viscérale n'ont pas été faits, mais cliniquement il n'y a aucun trouble, en particulier, aucune manifestation urinaire — l'incontinence exclue — ne fait suspecter des malformations rénales.

En résumé, cette enfant présente une agénésie sacrée accompagnée de paraparésie, avec pieds bots, luxation des hanches et incontinence des urines et des fèces et rentre dans la description classique de ROCHER et ROUDIL.

#### **D. Hémi-agénésie sacro-coccygienne**

Les hémi-agénésies sacrées, droites ou gauches, sont beaucoup moins fréquentes que les précédentes (nous n'en avons, en effet, retrouvé que 13 cas dans la littérature).

Cette malformation s'accompagne habituellement d'un tableau clinique beaucoup moins riche que celui des agénésies complètes. Cette règle n'est cependant pas absolue car si l'on considère le cas d'hémiagénésie droite, décrit par ECKINGER en 1939, on retrouve les mêmes signes cliniques que lors des agénésies totales, avec des malformations associées à type d'atrophie rénale. Il faut cependant signaler que l'atrophie musculaire et la luxation de hanche n'atteignent que le côté droit. Dans la plupart des observations d'hémi-agénésie, on retrouvera cette prédominance des troubles du côté correspondant à la partie sacrée absente.

Nous avons retrouvé 3 cas personnels d'hémiagénésie du sacrum.

#### **OBSERVATION 4**

Le premier concerne une petite fille de 2 mois, B... Évelyne, adressée au Service de Médecine infantile pour hypoplasie du membre inférieur droit (observation 4).

L'enfant était née prématurément et pesait, à la naissance, 2 050 g. Son état ne nécessita pas de réanimation. Le père âgé de 30 ans et la mère



CASE 6. — PHOTO 9 — Note the absence of the left sacrum from  $S_3$ , and the spina-bifida in  $L_5$ .



Cas n° 6, photo 10 — Noter l'agrandissement des benévotulaires sacres droites à partir de  $S_1$ ; la malformation de  $S_2$ .

de 24 ans étaient tous deux bien portants et n'étaient pas consanguins. Sa sœur aînée âgée d'un an était bien portante et non malformée.

On est en présence d'une enfant vigoureuse, pesant 2 900 g et qui ne présente comme anomalie qu'un raccourcissement du membre inférieur droit par rapport à son homologue gauche et une hypotrophie musculaire. Les mensurations donnaient pour chiffres :

— 8,5 cm de circonférence à droite au niveau de la jonction du tiers supérieur et des 2/3 inférieurs de la jambe pour 10 cm à gauche;

— 13 cm de circonférence à droite au tiers moyen de la cuisse contre 13,5 cm à gauche;

— la distance de l'épine iliaque antéro-supérieure à la malléole externe est de 18 cm à droite pour 20 cm à gauche.

En plus, on note la présence d'un pied bot varus équin à droite.

L'examen neurologique ne montre pas de troubles des réflexes ostéo-tendineux, ni cutanéomuqueux. Mais il existe un déficit du sciatique poplité externe à droite.

L'examen viscéral ne révèle cliniquement aucune anomalie et les recherches n'ont pas été poussées plus loin.

L'examen électrique montre une hypoexcitabilité faradique et galvanique discrète, avec très faible amplitude des contractions à la jambe droite.

La radiographie du bassin (photo 8) met en évidence une bascule de ce dernier avec ascension en haut et en dedans de l'os iliaque droit. Il ne s'agit donc pas d'un raccourcissement vrai du membre correspondant.

La colonne vertébrale ne présente aucune anomalie jusqu'en L<sub>2</sub>. La 3<sup>e</sup> lombaire est encore complète mais est dans une position oblique de droite à gauche et de bas en haut.

A partir de la 4<sup>e</sup> vertèbre lombaire et jusqu'à la 5<sup>e</sup>, nous ne mettons plus en évidence que des hémivertèbres avec cependant un noyau osseux isolé faisant face à droite aux hémivertèbres L<sub>4</sub>, L<sub>5</sub>.

L'aplanissement de la cavité cotyloïde droite est la cause de la luxation de hanche correspondante.

En résumé, il s'agit d'une enfant atteinte d'une hémi-agénésie sacrée-lombaire avec manifestations localisées, du côté homologue; à savoir atrophie, luxation de hanche et pied bot varus équin.

## OBSERVATION 5

Notre seconde observation concerne la petite H... Christine, hospitalisée le 14 avril 1959 pour tumeur sacro-coccygienne. Née le 22 février 1959, après une grossesse normale, suivie d'un accouchement à 8 mois et demi, son poids de naissance était de 3,100 kg, et l'enfant n'a pas eu besoin de réanimation.

Dans ses antécédents familiaux, la mère âgée de 36 ans est bien portante, mais le père âgé de 38 ans est soigné pour tuberculose pulmonaire. Dans la famille, on compte 5 autres enfants, tous bien portants et non malformés.

A la naissance de l'enfant, une tuméfaction sacrée du volume d'une noix attirait l'attention, elle était molle, non fluctuante et siégeait à gauche de la ligne médiane. Quelques nævi vasculaires parsemaient le revêtement cutané de la tumeur.

Une intervention chirurgicale faite pour réaliser l'ablation de cette tumeur montra qu'il s'agissait d'une formation pédiculée plongeant en profondeur jusqu'au plan osseux vertébral contenant un liquide eau de roche. Il s'agit donc d'un méningocèle, et cette exploration a mis en évidence la présence d'un spina-bifida sacré. La convalescence est très longue car il y a fistulisation secondaire et surinfection. L'enfant est revue à la Clinique médicale infantile à 8 mois. Son poids, sa taille et sa dentition sont normales pour son âge.

Sa fontanelle, non fermée, paraît tendue. L'examen neurologique met en évidence une motricité moins importante à la jambe gauche par rapport à la jambe droite. Ses réflexes rotuliens sont vifs des deux côtés, mais les achilléens sont abolis. Il n'y a pas de Babinski. L'enfant réagit à la douleur, il ne semble donc pas y avoir une hypoesthésie des membres inférieurs.

L'enfant perd ses urines en permanence, et l'orifice anal est béant.

Revue en juillet 1960, elle présente toujours une hypotonie importante de la jambe gauche, avec atrophie musculaire concomitante alors que le relief du quadriceps gauche est sensiblement normal. Le pied gauche est en rotation externe; pied plat, valgus. A 18 mois, elle ne marche pas, et la station debout est à peine possible. L'incontinence sphinctérienne persiste.

Au cours d'un nouveau séjour hospitalier, en avril 1961, le bilan clinique montre toujours les mêmes anomalies, avec en plus de l'incontinence, un prolapsus rectal. Depuis un mois cependant, l'enfant peut se déplacer, mais la marche est très hésitante, et elle ne reste en équilibre qu'en élargissant son polygone de sustentation.

Son dernier séjour hospitalier, elle le fait à 3 ans et demi, à la suite de l'apparition de troubles trophiques au niveau de la région fessière, à type d'escarres. Et cependant, l'enfant n'est plus grabataire. Elle souffre en plus d'une infection urinaire avec un culot riche en hématies, leucocytes et flore microbienne, une hypoleucocytose à 13 000.

#### *Le bilan radiologique met en évidence*

des troubles osseux : à type de spina bifida de la 5<sup>e</sup> vertèbre lombaire et de la 1<sup>re</sup> vertèbre sacrée. La 2<sup>e</sup> vertèbre sacrée est normale, la 3<sup>e</sup> semble atrophiée et des deux dernières, il ne subsiste que les hémivertèbres droites, légèrement repoussées vers la droite et présentant un bord interne à concavité gauche (photo 9).

Il n'y a pas d'autres anomalies osseuses.

Le lavement baryté est normal.

L'urographie intra-veineuse est également normale. Il n'y a ni malformation rénale, ni hydronéphrose et les deux reins sécrètent normalement; les uretères ne sont pas dilatés.

En résumé, il s'agit d'un cas d'hémiagénésie partielle du sacrum à gauche avec méningocèle, entraînant des troubles dans l'hémicorps correspondant avec jambe et pied gauches atrophiés et en rotation externe, le membre inférieur droit étant indemne de toute malformation, et s'accompagnant d'incontinence totale et de troubles trophiques; il est à craindre, qu'avec les infections urinaires qui risquent de se répéter, peu à peu s'installent une dilatation urétérale et une hydronéphrose réactionnelle, comme nous l'avons relevé plusieurs fois dans la littérature.



Fig. 10, photo 11. L. hemisacrum, present a la forme d'un hameçon à contour régulier et net.



## OBSERVATION 6

Notre troisième cas d'hémiagénésie concerne B... Laurent, un enfant de 2 jours adressé à la Clinique de Chirurgie infantile en décembre 1959, par la maternité d'Étain, pour imperforation anale.

L'enfant pèse 3,400 kg; la grossesse avait été strictement normale, et l'accouchement spontané.

À l'examen, on ne note aucune anomalie apparente, l'enfant ne présente pas d'hypotrophie des membres inférieurs.

L'examen neurologique est normal.

Seule malformation visible : l'imperforation anale. Une radio sans préparation de l'enfant, la tête en bas met en évidence une ampoule rectale distante de l'emplacement de l'anus de 3 cm environ; mais cependant, une fine ligne gazeuse relie cette ampoule à la peau. Il s'agit d'une fistule recto-périnéale.

La radiographie permettait de découvrir un large hiatus sacro-coccygien par agénésie des hémivertèbres droites de S<sub>4</sub>, S<sub>5</sub>, et malformation de S<sub>3</sub>, mais également par refoulement des hémivertèbres présents vers la gauche (photo 10).

L'enfant ne pouvant supporter une intervention dans un premier temps, il n'est réalisé qu'une dilatation journalière à la bougie de HEGAR, pour permettre l'évacuation des matières.

L'enfant est revu pour intervention à 20 mois. Il ne présente toujours aucun trouble neurologique, aucune atrophie.

L'examen radiologique met en évidence, un hémisacrum gauche, en hameçon très refoulé, à bord interne, net, concave vers la droite (photo 11).

Le lavement baryté révèle un méga-côlon secondaire à l'atrésie anale.

L'intervention, pratiquée pour rabaisser le rectum au périnée, découvre la présence d'une tumeur du volume d'un œuf de poule siégeant au niveau du hiatus sacro-coccygien. Cette tumeur, à l'examen histologique, contient des tissus extrêmement variés à savoir :

- du tissu graisseux;
- des plages de tissu nerveux cérébro-spinal avec des ganglions sympathiques;
- des formations kystiques à parois épidermoïdes et glandulaires;
- des fibres musculaires lisses et striées;
- des formations épithéliales de type respiratoire;
- des formations épithéliales de type entéroïde.

En résumé, cet enfant présente un hémisacrum accompagné d'une imperforation anale et d'une tumeur dysembryoplasique. Devant un tel tableau, deux hypothèses sont plausibles.

1<sup>o</sup> Il s'agit bien d'une agénésie partielle vertébrale par atteinte à un stade embryonnaire, avec association à une tumeur tératogénique.

2<sup>o</sup> Ou alors, il y a eu initialement une tumeur tératogénique qui a érodé les vertèbres sacrées, normales au stade de la formation, jusqu'à leur donner l'aspect d'hémisacrum que nous avons mis en évidence.

Ce n'est pas le seul cas retrouvé dans la littérature. ECKINGER (1939) rapporte l'observation d'une agénésie de l'hémisacrum droit avec kyste important du petit bassin. MAJONE (1950) cite 2 cas semblables avec méningocèles. PARIS et CHRISTIAENS (1957) rapportant l'observation d'un

mégarectum chez un enfant de 6 semaines découvrent à la radio une absence importante de la partie moyenne du sacrum. PEHU et GAILLARD (1924) ont publié une observation comportant également l'association agénésie sacrée, mégarectum et imperforation anale.

*Des agénésies isolées du coccyx* dont nous n'avons retrouvé que 5 cas dans la littérature, nous ne dirons que peu de chose. Elles peuvent entrer dans le cadre polymalformatif décrit par FELLER et STERNBERG avec formation de monstre sirénoïde. HILGENREINER, NEWELL, ROCHER, et ROUDIL en citent également. Nous mêmes, nous n'en avons retrouvé aucune observation. Très souvent, l'agénésie isolée du coccyx ne donnant aucune manifestation pathologique reste inaperçue, ou n'est découverte que lors d'un examen radiologique fortuit.

## MALFORMATIONS ET TROUBLES ASSOCIÉS

Si l'on peut considérer que l'incontinence vésicale et rectale, l'atrophie des membres inférieurs, les pieds bots et la luxation de hanche font partie intégrante du syndrome de l'agénésie sacro-coccygienne, il est fréquent de voir s'y associer de nombreuses autres anomalies pouvant toucher entre autre et essentiellement le squelette, l'appareil urinaire, le tube digestif.

Une place spéciale doit cependant être faite aux troubles sensitifs, qui, s'ils sont une conséquence directe de l'agénésie, sont cependant rares.

### Troubles sensitifs

Le plus fréquent de ces troubles est l'anesthésie ou l'hypoesthésie, CORNIL (1924) LERI et M<sup>lle</sup> LINOSSIER (1925), MORETTI (1961), DE ARANJO (1936), SALVAT ESPANA (1928).

Les auteurs ont retrouvé ces troubles de la sensibilité au niveau des membres inférieurs : tel est le cas de MAJONE (1950) qui découvre l'anesthésie thermo-algésique et tactile de la région périnéale et du tiers inférieur des jambes chez une fillette de 10 ans ayant une absence totale du sacrum. PIRKEY, EVERETT, PURCELL (1957) décrivent chez leur malade, un garçon de 9 ans ne possédant ni colonne lombaire, ni colonne sacrée, une abolition de la sensibilité des membres inférieurs.

En ce qui concerne ces troubles de la sensibilité, il est difficile d'en connaître l'ampleur exacte, car souvent, les auteurs ont eu à faire à de tout petits enfants.

### A. Les atteintes osseuses

Elles sont parfois très nombreuses chez le même sujet et atteignent essentiellement la partie haute de la colonne vertébrale et les côtes.

#### *Malformations vertébrales*

Nous excluons de ce chapitre les anomalies que l'on peut observer au niveau de la vertèbre directement sus-jacente à la vertèbre manquante. Très souvent, il s'agit d'une vertèbre rudimentaire, ou de plusieurs noyaux osseux juxtaposés. Citons rapidement aussi les possibilités fréquentes de lombalisation S<sub>1</sub> ou de sacralisation de L<sub>5</sub>. Nous voulons rapporter spécialement dans ce chapitre les atteintes osseuses qui ne sont pas directement liées à l'agénésie. Très fréquemment, nous avons constaté des anomalies des vertèbres cervicales et

dorsales, soit à type de *réduction du nombre des vertèbres* : c'est ainsi que ROCHER et ROUDIL rapportent la présence de cinq vertèbres cervicales et cinq vertèbres dorsales identifiables, soit à type d'*hémivertèbres*, tel le cas décrit par ZELIGS (1940) avec hémivertèbres de D<sub>5</sub> à D<sub>10</sub>, soit encore de *bloc vertébral*; ALEXANDER et BLAINE : fusion C<sub>5</sub>, C<sub>6</sub>, C<sub>7</sub>; GIRAUD : en L<sub>2</sub>, L<sub>3</sub>, L<sub>4</sub>).

Très souvent, aussi nous avons noté dans la littérature la présence de *spina-bifida* parfois au niveau de la première vertèbre présente (BLUMEL 1944, MORANDEIRA 1952 qui citent un spina-bifida en L<sub>3</sub>, L<sub>5</sub>, S<sub>1</sub>) parfois aussi à d'autres niveaux, ZELIGS (1940) : spina-bifida de L<sub>5</sub> et S<sub>1</sub> chez un sujet atteint d'agénésie vertébrale à partir de S<sub>3</sub> spina-bifida parfois très étendu : S<sub>1</sub>, S<sub>2</sub>, S<sub>3</sub> avec agénésie à partir de S<sub>4</sub> (BLUMEL 1962).

ROCHER et ROUDIL décrivent un *rachischisis* en C<sub>3</sub>, C<sub>4</sub>, C<sub>5</sub> chez une fillette de 3 mois atteinte d'agénésie à partir de S<sub>1</sub>.

En dehors de ces malformations majeures, citons rapidement les anomalies à type d'aplasie des *apophyses articulaires des vertèbres* (DIAZ LIRA 1937). Nous sommes parfois en présence de *courbures* vertébrales anormales à type de scoliose, MATZNER dans son observation d'une fillette de 4 ans, chez qui ne subsistait que la première vertèbre sacrée, rapporte le cas d'une colonne rectiligne.

Nous ne pouvons terminer ce chapitre sans parler des tumeurs lombo-sacrées à type de *méningomyélocèle* dont les plus typiques sont rapportées par LICHTOR (1947) et BLUMEL (1953); dans notre observation 5, l'enfant fut également opéré d'une tumeur semblable. Il s'agit parfois de *tumeurs molles graisseuses* (MAJONE en 1950, GIRARD en 1935, DE ARANJO en 1936, BLUMEL en 1962); soit des *tumeurs complexes* de type dysembryoplasique tel que nous l'avons rapporté dans notre observation 6.

Les côtes sont également le siège de nombreuses anomalies, GRAND et ses coll. (1960), ALEXANDER et BLAINE (1956), BLUMEL (1962), ont noté la présence de côtes cervicales, ROCHER et ROUDIL, SOOTHILL (1954) comptaient 13 paires de côtes chez leurs sujets, HAMSA (1935) et BLUMEL (1946) comptaient 13 côtes à droite, KATZ (1953) quant à lui, n'en comptait dans son cas, que 10 paires. LERI et LINOSSIER (1925) observaient une atrophie de la première paire. De nombreux auteurs, en particulier BLUMEL (1946), HAMSA (1935), DEL DUCA (1951) signalaient des anomalies costales à type de synostose, d'*implantation vertébrale bifide*.

— Moins courantes sont les *malformations du thorax*; GOLDHAMMER (1934) trouva un thorax en entonnoir chez un enfant de 7 ans qui présentait une absence de sacrum à partir de S<sub>1</sub>. KATZ et JACOB ont observé un thorax en tonneau.

— BLUMEL en 1941, chez un garçon présentant une agénésie à partir de L<sub>3</sub> constate l'absence de péronés. VALENTIN (1953) cite un pouce bifide chez une fillette de 5 ans dont la colonne vertébrale se

terminait à L<sub>5</sub>; MORETTI (1961) signale un cas de polydactylie de la main droite; ROCHER et ROUDIL rapportent le cas d'une atrophie des orteils. Quant au crâne, il est presque toujours normal, relevons cependant, avec BLUMEL (1956) le cas d'un garçon atteint d'une hémia-génésie sacrée, qui présentait une microcéphalie et une fissure palatine.

## B. Les malformations viscérales

A. Par ordre d'importance, il nous faut décrire celles de la *sphère génito-urinaire*, ce qui n'est pas pour nous surprendre, car comme nous l'avons vu en début de cet ouvrage, le matériel mésoblastique qui donnera le rein définitif, correspond exactement aux somites de S<sub>1</sub> à S<sub>5</sub>.

— L'*agénésie rénale totale* est cependant un fait rare. Seuls FELLER et STERNBERG en 1931 l'ont retrouvée à l'autopsie d'une enfant sirène mort-née qui par ailleurs ne possédait pas de vessie. Il est par contre beaucoup plus fréquent de trouver mentionnée l'absence d'un des reins : NEWELL (1934), HOHL (1852), CASTRONOVO (1932), BLUMEL ont cité à plusieurs reprises de telles anomalies. WHITE en 1911, VALEGEAS en 1959, MORETTI en 1961, PERAL ARANDA en 1953 trouvent des reins médians en fer à cheval. Le monstre anchipode dont nous rapportons l'observation, était également atteint d'anomalies rénales avec les deux reins du côté gauche de la colonne.

Lorsqu'un rein est absent, le rein restant peut être soit normal, soit atrophie, soit le plus souvent *hydronéphrotique*, ainsi que le signalent BLUMEL, CASTRONOVO, ECKINGER en 1939, LEBOUCHARD en 1963. Il arrive aussi que les deux reins soient présents et tous deux hydronéphrotiques, cas cité par FREEDMANN en 1949, BLUMEL en 1962. Les hydronéphroses s'accompagnent pratiquement toujours d'une dilatation urétérale qui peut très rarement être isolée (c'est le cas de notre observation 2). Et l'on peut se demander s'il s'agit véritablement d'une malformation ou si ce n'est pas plutôt le fait d'une dilatation post-stase, ou d'une conséquence d'une infection urinaire ascendante comme il est fréquent d'en trouver dans ces cas.

Les malformations de la partie terminale de l'appareil génito-urinaire à type de persistance d'un *cloaque* (GIRARD 1935) ou de *fistule recto-vaginale* (BLUMEL en 1949), recto-urétérale (PARKU-LAINEN en 1957), vésico-vaginale (VYAGHRFSWARUDUC et coll.) sont souvent retrouvées.

En ce qui concerne l'*appareil génital* lui-même, très souvent, il est anatomiquement normal et fonctionnel, chez l'homme et chez la femme, avec pour cette dernière possibilité de grossesse qui aboutit toujours à un accouchement dystocique, en raison de la déformation extrêmement importante du bassin.

Cependant, FELLER et STERNBERG rapportent une absence totale d'organes génitaux externes avec la présence d'ovaires chez leur sirène;

DIAZ LIRA parle d'une hypotrophie des organes génitaux externes, JORGE et JORGE (1948) d'une atrophie de ces organes, HOHL (1852) d'une absence des trompes de FALLOPE, MALLY (1894) d'une ectopie testiculaire, RENDU et VERRIER (1913) d'un hypospadias, FRIEDEL enfin (1910) rapporte le cas d'un vagin rudimentaire chez une fillette mort-née porteuse, par contre, d'un clitoris hypertrophié.

B. Quoique moins fréquentes, les *malformations du tube digestif* ne sont point exceptionnelles. Localisées à la partie terminale, elles concernent essentiellement le côlon, le rectum et l'anus.

Plusieurs cas d'*anus imperforé* sont rapportés dans la littérature GIRAUD (1948), BLUMEL qui en cite plusieurs, MIKAILOWSKY (1959), PEHU et GAILLARD (1924) et cette anomalie se retrouve aussi bien dans les hémiagénésies que dans les agénésies complètes.

Cependant, parmi les 44 observations dans lesquelles l'agénésie remonte au delà du sacrum, il n'a été retrouvé qu'un seul cas d'imperforation (rapporté par Bruno VALENTIN en 1940) à propos d'une fillette de 7 ans chez laquelle la colonne s'arrêtait à L<sub>4</sub>.

L'anus imperforé peut être la seule malformation, mais très souvent, il s'y associe une *fistule recto-urétrale* (BLUMEL, 1959, PARKULAINEN, 1957), ou recto-vaginale (PARKULAINEN, MIKAILOWSKY).

La malformation peut être moins importante et prendre le type d'*atésie anale*, ZELIGS (1940), BLUMEL (1953), FELLER et STERNBERG (1931).

PARIS et CHRISTIAENS (1957) découvraient une agénésie sacrée partielle chez un enfant qui présentait un *méga-rectum* sans autres troubles par ailleurs. En feuilletant la littérature, on retrouve plusieurs cas semblables : HILGENREINER (1937) chez un enfant de 4 mois qui n'avait pas de coccyx. PEHU et GAILLARD (1924), GOLDHAMMER en (1934) chez un enfant de 7 ans qui souffrait d'une agénésie totale du sacrum, sans atteinte de sa colonne lombaire.

Nous venons de voir que les atteintes de l'extrémité inférieure du tube digestif sont très courantes. Il ne faudrait cependant pas oublier la possibilité d'autres troubles tels que l'*atésie œsophagienne* rapportée par PARKULAINEN (1957) chez un nouveau-né mort à l'âge de 2 jours et privé de la 5<sup>e</sup> vertèbre sacrée et du coccyx; la fistule œsophagotrachéale (SMITH en 1959).

Dans notre observation 2, nous notions la présence d'une hernie diaphragmatique droite avec ascension du foie; deux autres cas, l'un dans la publication de FELLER et STERNBERG (enfant sirène mort-né avec agénésie sacrée à partie de S<sub>4</sub>) l'autre dans celle de SMITH (agénésie à partir de S<sub>2</sub>) comportent également une malformation du diaphragme.

### C. Malformations diverses

Ce que nous venons de décrire ne constitue pas toute la pathologie associée aux agénésies sacrées. Les autres malformations sont

très rares. C'est encore SMITH qui, chez un enfant mort à un jour ne trouve qu'un poumon à l'autopsie. Chez le même enfant, il existait une coarctation de l'aorte. Dans ce domaine cardio-vasculaire, nous pouvons faire mention d'une observation de BLUMEL dans laquelle il parle d'une « malformation cardiaque » (1956). Dans une autre observation du même auteur en 1962, on note la présence d'une dextrocardie et d'une dextrogastrie. HOHL en faisant l'autopsie d'une fillette mort-née, ne trouvait ni artère hypogastrique, ni artère ombilicale.

Dans quelques cas, nous avons noté des *troubles cutanés* à type d'angiome surtout lombo-sacré (FROELICH 1905) (ROCHER et ROUDIL) (BLUMEL (1962) (notre observation 5), de taches pigmentaires sur les fesses (LERI 1924). BRAILSFORT (1929) décrit des pieds palmés et un ptérygium au niveau du creux poplité d'un enfant de 5 ans, chez lequel l'agénésie débute au niveau de la 2<sup>e</sup> lombaire.

Enfin, BLUMEL en 1962 retrouvait une agénésie sacro-coccygienne totale chez une jeune fille naine et épileptique.

En considérant ce bref résumé des malformations, nous nous rendons compte qu'il n'y a aucun parallélisme entre l'agénésie osseuse et la gravité des malformations satellites. Paradoxalement, certains malades sont atteints d'une anomalie osseuse minime, mais avec des troubles associés importants, BLUMEL (en 1954) rapporte le cas d'un jumeau de 5 ans, qui avec un sacrum se terminant en S<sub>3</sub>, présentait une imperforation anale, un rein absent, une fistule recto-urétrale; alors que LERI et M<sup>lle</sup> LINOSSIER publiaient le cas d'une femme de 40 ans atteinte d'une agénésie débutant à la 2<sup>e</sup> lombaire et qui n'avait pratiquement aucun trouble associé (mise à part la luxation de hanche, l'atrophie musculaire et des troubles sphinctériens). Quant aux cas de FELLER et STERNBERG, où il n'y avait qu'une agénésie du coccyx, nous sommes en présence d'un monstre non viable.



## ÉTIOLOGIE

De nombreux auteurs se sont essayés à découvrir la cause déterminante de ces agénésies sacro-coccygiennes. Jusqu'à présent aucune étiologie certaine ne peut être retenue.

Deux conceptions différentes ont été proposées :

— L'une soutenue par JORGE et JORGE soulève la possibilité d'une régression secondaire des segments à partir d'un développement normal et complet à l'origine. Ces auteurs, s'appuient sur le fait que chez l'embryon de 12,5 cm, il y a 37 sclérotomes, qui ultérieurement subissent une régression physiologique pour ne laisser subsister que 34 sclérotomes. Ils pensent, dès lors que l'agénésie sacro-coccygienne ne serait que l'expression de l'exagération du processus régressif.

— La deuxième conception, la plus suivie, admet que la formation primaire n'a pas eu lieu. « La première ébauche axiale de l'embryon est la chorde dorsale », et d'après TÖNDURY, « si la chorde manque partiellement, le mésoderme ne pourra que se fondre à ce niveau en une plaque impaire avec perturbation importante dans le développement de la colonne vertébrale ».

Le tissu médullaire et le mésoblaste s'attirent, la tendance à l'accellement à la chorde des cellules du mésenchyme est particulièrement grande. Cette attraction cependant se produit exclusivement lorsque ces deux tissus sont en contact et non pas à distance.

Chez l'homme, nous avons vu que la formation des vertèbres à partir des sclérotomes débutaient vers la 4<sup>e</sup> semaine embryonnaire; c'est également à cette période qu'apparaissent les ébauches des racines nerveuses antérieures et postérieures.

En ce qui concerne les formations rénales, le 1<sup>er</sup> stade de l'appareil urinaire ou pronéphrose apparaît à la 5<sup>e</sup> semaine, le 3<sup>e</sup> stade qui donnera le rein définitif entre en activité dès la 7<sup>e</sup> semaine.

Si l'on admet que l'agénésie sacro-coccygienne est un phénomène primitif, il faut que l'agent provocateur, quel qu'il soit, se manifeste entre la 4<sup>e</sup> et la 7<sup>e</sup> semaine de la vie embryonnaire.

Les diverses expériences de tératogénèse confirment d'ailleurs cette hypothèse. Quelles que soient les méthodes employées, physiques ou chimiques, il faut qu'elles soient appliquées précocement pour provoquer l'agénésie des segments caudaux.

Mais quel est cet agent caudal chez l'homme.

A. Peut-on y voir le fait d'un phénomène héréditaire. Certains auteurs tels que BLUMEL, EVANS et EGGERS (1959) ont fait des études

très poussées dans ce sens. Il n'ont jamais retrouvé de cas semblables parmi les antécédents ou les collatéraux de leurs huit sujets atteints de cette malformation. Une de leur malade ayant une agénésie sacrée totale avait un père qui présentait une polydactylie, son frère aîné souffrait de la même malformation et eut deux enfants porteurs de la même tare, mais aucun ne présentait de malformation vertébrale.

Les mêmes auteurs, en 1962, relèvent, dans les ascendants maternels d'une fillette atteinte d'une agénésie à partir de  $S_3$ , plusieurs malformations : un spina-bifida des deux dernières sacrées chez la mère; une polydactylie et une oligophrénie chez un cousin, dont le frère souffrait de strabisme. Deux autres cousins présentaient eux aussi, un déficit mental et des membres malformés.

MARIQUE et PAQUET rapportèrent un cas familial parmi des juifs polonais où il y avait un frère de 6 ans et une sœur de 8 ans atteints de malformations vertébrales multiples avec absence sacro-coccygienne totale, le 3<sup>e</sup> enfant de la même famille, s'il ne souffrait d'aucune anomalie vertébrale avait une scoliose extrêmement marquée. Mais rien ne fut retrouvé de ces anomalies parmi les ascendants.

POUZET a cité un des cas les plus troublants, le père et le fils étaient porteurs de la même anomalie : l'agénésie de l'enfant débutait à la 3<sup>e</sup> lombaire, et celle du père (qui par ailleurs ne présentait que peu de troubles) débutait en  $S_1$ .

ZELIGS (1940) fit des recherches dans la famille de la petite fille, dont il publie le cas, qui présentait une agénésie à partir de  $S_3$ , il découvrit le cas d'un frère mort de méningocèle et de cousins ayant des pieds bots. Mais, il n'y avait eu de vérification anatomique pour le frère décédé et rien ne permet de penser qu'il avait lui aussi une agénésie vertébrale.

ALEXANDER et BLAINE citent le fait que le sujet, dont il publie le cas, qui était porteur d'une agénésie sacrée à partir de  $S_2$ , avait eu un jumeau décédé d'hydronéphrose, mais là encore rien ne permet d'affirmer qu'il était atteint de la malformation vertébrale.

VALEGEAS cite le cas de deux jumeaux dont l'un mort avait un bec-de-lièvre (pas de vérification) et l'autre avait une agénésie vertébrale depuis la 1<sup>re</sup> lombaire. LÉBOUCHARD, DENIS, BURRER et GRASSIN ont retrouvé, parmi leurs sept cas, un exemple de poly-malformations familiales. Il s'agissait d'une fillette de trois ans, dont le sacrum se terminait en  $S_2$ ; deux de ses frères étaient eunurésiques; un troisième était mort-né avec un spina-bifida. Une de ses sœurs âgée de 14 ans avait une agénésie sacro-coccygienne avec spina-bifida et troubles sphinctérien, une autre sœur âgée de 10 ans souffrait d'un spina-bifida, avec incontinence totale et paraplégie. Enfin, une de ses cousines présentait également un spina-bifida.

Tous ces exemples ne nous permettent cependant, ni d'infirmes, ni d'affirmer la thèse de l'hérédité.

En ce qui concerne nos 6 cas, nous n'avons jamais retrouvé d'anomalie parmi les autres membres de la famille.

B. La deuxième possibilité qui se présente est celle des embryopathies. La première qui fut mise en cause fut évidemment la syphilis; la réaction de Bordet-Wassermann, quasi systématiquement pratiquée n'a révélé une syphilis d'un des conjoints que dans un seul des cas répertoriés dans la littérature.

Nous n'avons jamais relevé d'antécédent de maladie virale chez la mère, ni dans la littérature, ni dans nos propres cas. BLUMEL cite cependant une atteinte virale mais au 5<sup>e</sup> mois de la grossesse.

Un fait assez troublant, cependant, mérite d'être cité. Les travaux de DURAI SWAMI ont mis en évidence un déficit des parties caudales chez les embryons de poulet dont les œufs auraient subi lors de l'incubation, une agression insulinaire, et il attribuait les malformations obtenues à l'hypoglycémie que cette insuline provoquait. Or, nous avons trouvé pour nos 130 cas relevés dans la littérature, 11 cas où les mères des enfants étaient diabétiques et traitées. Mais là encore, il ne s'agit que d'une hypothèse.

C. Pourrait-on éventuellement parler d'aberration chromosomique. Jusqu'à présent, aucune étude n'a été faite dans ce domaine, à notre connaissance, en ce qui concerne les agénésies sacrées. Lors des trisomies 13-15 et 18, qui provoquent l'apparition de tableaux polymalformatifs, il n'a jamais été signalé jusqu'alors de lésions de ce type. Sans doute, importera-t-il de pousser les recherches dans ce domaine.



## CONCLUSION

En quelques pages rapides, nous venons de faire le tour de la littérature dans le domaine des agénésies sacro-coccygiennes, et nous avons pu nous rendre compte que cette malformation, pour peu courante qu'elle soit, n'est cependant pas rarissime. Si les recherches étaient poussées plus loin en présence d'enfant atteint de pieds bots ou d'énurésie il est certain que nous noterions une recrudescence des cas d'agénésies se manifestant uniquement par ces symptômes.

Sur les 130 cas relevés, rien ne permet d'affirmer qu'il existe une prédominance ni pour un sexe, ni pour une race.

Nous nous sommes aussi rendu compte que si le syndrome décrit par FOIX et HILLEMAND sous le nom de dystrophie cruro-vésicofessière donnait bien le tableau typique de l'agénésie sacro-coccygienne, il n'en définissait cependant pas tous les éléments, ne tenant pas compte de l'importance des malformations associées parfois très gênantes pour le malade.

Il faut surtout retenir qu'il n'y a pas de commune mesure entre l'agénésie osseuse et le retentissement nerveux et viscéral, et certes, il reste là un point important à élucider. Pourquoi, la même atteinte du sclérotome osseux, donne chez différents sujets des tableaux cliniques totalement variables, allant de l'absence complète de troubles, jusqu'aux manifestations pathologiques les plus complexes obligeant le malade à un état grabataire, ou lui réduisant tout au moins son activité sociale.

Il nous est malheureusement impossible, en conclusion de cet ouvrage, d'exposer les possibilités d'un traitement, satisfaisant.

Dans l'état actuel de nos connaissances, les quelques traitements symptomatiques que nous pouvons appliquer ne sont que palliatifs nous voulons parler des interventions sur les pieds bots, les luxations de hanches. BITKER, qui étudia de nombreux cas d'incontinence sphinctérienne chez des malades atteints de spina-bifida, obtint d'incontestables résultats par la simple rééducation. Nous savons que dans la miction, trois éléments interviennent

— *le détrusor*, soumis à la seule indication des centres ganglionnaires pelviens et pariétaux.

— *Le sphincter lisse*, maintenu fermé de par sa propre tonicité lorsque le détrusor se relâche.

— *Le sphincter strié*, innervé par le nerf honteux interne, renforce l'action du sphincter lisse dans l'intervalle des mictions, et assure, seul, la continence volontaire, qui fait donc ici défaut.

Il s'agira de faire d'abord disparaître le résidu vésical, quasi toujours présent, par la pression des abdominaux, à laquelle s'ajoutera si nécessaire, une pression manuelle. Puis, après avoir évalué la continence vésicale maxima il sera nécessaire de déclencher une miction par la contraction des abdominaux avant qu'il n'y ait eu émission spontanée. Enfin, l'administration de para-sympathicolytiques de synthèse qui diminuent l'intensité des contractions vésicales involontaires, supprimeront l'hypertonie vésicale.

BITKER a constaté, par ailleurs, une amélioration de la continence vésicale, à la suite de la résection des ganglions hypogastriques.

Par ailleurs, certains auteurs américains tels HERMAN, RUSSEL, GEORGE et AITKEM, ont été très loin dans la chirurgie correctrice pour leurs malades les plus handicapés : c'est ainsi, que dans certains cas ils ont pratiqué une désarticulation de hanches, et ont remplacé fesses et membres inférieurs par des prothèses.

Tous ces traitements, pour utiles qu'ils soient, ne sont pas très satisfaisants. Ne connaissant pas l'agent causal, nous ne pouvons le combattre ni le prévenir.

L'avenir de cette atteinte poly-malformative est dans l'étude des mutations chromosomiques, et la voie de la recherche en reste largement ouverte.

## BIBLIOGRAPHIE

- [1] ADDISON (J.). — Sacro-coccygeal agenesis.  
*Proc. Roy. Soc. Med.*, 1955, London, **48**, (3), 163-164.
- [2] ALBRECHT. — Über congenitalen Defekt der drei letzten sacral und sämtlicher Steisswirbel Menschen.  
*Deutsch. med. Wschr.*, 1885, **414**, (58-59).
- [3] ALEXANDER (J. E.), NASHOLD (B.). — Agnesis of sacro-coccygeal region.  
*J. Neurosurg.*, 1956, **13**, 507-513.
- [4] ANCEL (P.). — Réalisation de la symélie chez l'embryon de poulet par injection localisée de colchicine.  
*C. R. Soc. Biol.*, 1951, **145**, (29-24), 1742-1765.
- [5] ARANJO (Achille de). — Crurovesicogluteal dystrophy due to total agenesis of sacrococcyx case.  
*Arch. bras. Cirurg. Ortop.*, 1936, **4**, 43-55.
- [6] BAIN (A. D.), BEATH (M. M.), FLINT (W. F.). — Sirenomelia and uromelia with renal agenesis and amnion nodosum.  
*Arch. dis. Child.*, 1960, **35**, 250-253.
- [7] BARIGAZZI (P. D.). — Su di un caso di agenesia congenita sacrococcigea.  
*Minerva ortop.*, 1959, **10**, 686-689.
- [8] BARROS (Lima). — A proposito de un caso de malformacao do sacro.  
*A. R. Q. Brasileiros Cir. e Orth.*, 1935, **3**, 195-200.
- [9] BAUER (O.). — Totale Aplasie der Lendenwirbelsäule bei einem Neugeborenen.  
*Geburtsh. u. Frauenheilk.*, 1962, **12**, 250, 256.
- [10] BEARN (J. G.). — The association of sirenomelia with Potter's syndrome.  
*Arch. Dis. Child.*, 1960, **35**, 254-258.
- [11] BERMAN (W.). — Congenital absence of sacrum and coccyx complicating pregnancy.  
*Amer. J. Obstet. Gynec.*, 1945, **50**, 447-450.
- [12] BITKER (M. P.). — Problèmes urologiques des spina-bifida.  
*Sem. Hôp. Paris*, 1960, **4**, 2892-2900.
- [13] BLOOM (C. J.), STONE (R. E.), HENRIQUE (A.). — Deficient Development of congenital origin. Congenital absence of coccyx.  
*Arch. Pediat.*, 1917, **34**, 514-515.
- [14] BLUMEL (J.), EVANS (E. B.), EGGERS (G. W.). — Partial and complete agenesis or malformation of the sacrum with associated anomalies; etiologic and clinical study with special reference to heredity; a preliminary report.  
*J. Bone Jt Surg.*, 1959, **41**, A (3), 497-518.
- [15] BLUMEL (J.), BUTLER (M. C.), EVANS (E. B.), EGGERS (G. W.). — Congenital anomaly of the sacrococcygeal spine.  
*Arch. Surg.*, 1962, **85**, 982-993.

- [16] BRACK (E.). — Über des Kreuzbein.  
*Virchows Arch. path. Anat.*, 1929, **272**, 295-304.
- [17] BRADBURN (W. R.). — Interesting case of infected bladder and kidneys due to malformation of sacrum.  
*New Orleans med. surg. J.*, 1922, **74**, 633-636.
- [18] BRAILSFORD (J. F.). — Deformities of the lumbosacral region of the spine.  
*Brit. J. Surg.*, 1929, **16**, 562-627.
- [19] CASTRONOVO (E.). — Agenesis of sacrum and malformations of urinary apparatus.  
*Riv. di radiol. e fis. med.*, 1932, **5**, 200-210.
- [20] CORNIL (L.), BONNET (M.), TACHOT (A.). — Syndrome de réduction vertébrale lombo-sacrée.  
*Rev. neurol.*, 1924, **1**, 819-822.
- [21] COSTAL (M. J.), SEGGIARO (J. A.), PACIOS (E. R.). — Agenesia sacrococcigea total.  
*Pren med. argentin.*, **43**, 1956, 3760-3764.
- [22] CUVELAND (Ed.). — Beitrag zum angeborenen Kreuz und Steissbeindefekt und zum angeborenen Wirbelgleiten.  
*Fortschr. Röntgenstr.*, 1957, **87**, 134-135.
- [23] DANFORTH (C.). — Artificial and hereditary suppression of sacral vertebral in the fowl.  
*Proc. Soc. Exp. Biol. Med.*, 1932, **30**, 143-145.
- [24] DEL DUCA (V.), DAVIS (E. V.), BARROWAY (J. N.). — Congenital absence of the sacrum and coccyx. Report of 2 cases.  
*J. Bone Jt Surg.*, 1951, **33**, A (1), 248-253.
- [25] DESFOSSÉS (P.). — Bassin rétréci par absence de sacrum.  
*Presse méd.*, 1914, **25**, 242-244.
- [26] DESCHAMPS. — Un cas de spina-bifida avec absence du sacrum.  
*Ann. Orth. et chir. Prat.*, 1894, **7**, 367.
- [27] DESFOSSÉS (P.), MOUCHET. — Absence de sacrum et des deux dernières vertèbres lombaires.  
*Rev. Orthop.*, 1924, **11**, 61-70.
- [28] DIAZ LIRA. — Agenesia sacrococcigea.  
*Rev. Ortop. traum.*, 1938, **7**, 231-237.
- [29] DREHMANN (G.). — Über angeborene Wirbedelfekte.  
*Beitr. klin. Chir.*, 1927, **139**, 191-196.
- [30] DUHAMMEL (B.). — From the mermaid to anal imperforation. The syndrome of caudal regression.  
*Arch. of Dis. in Child.*, 1961, **36**, 181.
- [31] DUHAMEL (B.). — Malformations ano-rectales et anomalies vertébrales.  
*Arch. Franç. Pédiat.*, 1959, **16**, 534.
- [32] DUNN (L. C.), GLUECKSOHN (S.), SCHOENHEIMER. — A new mutation in the mouse affecting spinal column and urogenital system.  
*J. Hered.*, 1940, **31**, 343-348.
- [33] DURAISWAMI (P. K.). — Insulin induced skeletal abnormalities in developing chickens.  
*Brit. med. J.*, 1950, **2**, 384-390.
- [34] ECKINGER (W.). — Halbseitiges Fehlen des Kreuzbeines, verbunden mit zystischer Bauchgeschwulst.  
*Dtsch. med. Wschr.*, 1939, **65**, 411-413.

- [35] ELMSLIE (R. C.). — Case of congenital absence of sacrum with associated dislocation of one hip and talipes calcaneo-valgus.  
*Pro. Roy. Soc. Med.* (Sub-section of orthopaedics), 1921, **15**, 8.
- [36] ESPASA (S.). — Un caso de agenesia del sacro-distrofia vesico-gluteo-crurol.  
*Rev. med. de Barcelona*, 1928, **9**, 547-551.
- [37] FELLER (A.), STERNBERG (H.). — Zur Kenntnis der Fehlbildungen der Wirbelsäule, III Mitteilung. Über den vollständigen Mangel der unteren Wirbelsäulenabschnitte und seine Bedeutung für die formale Genese der Defektbildungen des hinteren Körperendes.  
*Virschows. Arch. path. Anat.*, 1931, **280**, 649-692.
- [38] FÉRÉ (C.). — Une anomalie du coccyx chez un épileptique.  
*N. Iconog. de la Salpêtrière*, 1892, **5**, 89-91.
- [39] FICHT. — Congenital absence of vertebrae below the first sacral and malformations of the lower cervical and Upper dorsal vertebrae.  
*Amer. J. orthop. Surg.*, 1910, **7**, 540-543.
- [40] FOIX (C.), ACHARD (C.), MOUZON (J.). — Syndrome de réduction numérique des vertèbres sacro-coccygiennes.  
*Rev. Neurol.*, 1924, **31**, 270-276.
- [41] FOIX (Ch.), HILLEMANT (P.). — Dystrophie ano-vesico-fessière par agénésie.  
*Rev. Neurol.*, 1924, **2**, 450-468.
- [42] FREEDMAN (B.) et BERNARD. — Congenital absence of sacrum and coccyx; report of case and review of literature.  
*Brit. J. Surg.*, 1949, **37**, 299-303.
- [43] FRIEDEL (G.). — Defect der Wirbelsäule vom 10. Brustwirbel an abwärts bei einem Neugeborenen.  
*Arch. klin. Chir.*, 1910, **93**, 944-958.
- [44] FROELICH. — Absence congénitale d'une moitié du sacrum.  
*Rev. Méd. de l'Est*, Nancy, 1905, **37**, 308.
- [45] GILLES. — Bassin vicié par absence de la moitié inférieure du sacrum.  
*Bull. Soc. Obstet.*, Paris, 1908, **11**, 12-16.
- [46] GIORDAMIO (C.). — Agenesia congenita del sacro, contributo clinico.  
*Minerva ortop.* (Torino), 1957, **8**, (3), 83-85.
- [47] GIRARD (P. M.). — Congenital absence of the sacrum.  
*J. Bone Jt. Surg.*, 1935, **17**, 1062-1064.
- [48] GIRAUD, GARNIER, VERRIÈRE. — Malformations lombosacrées et imperforation anale.  
*J. Radiol. Électrol.*, 1948, **29**, 650-651.
- [49] GOLDHAMMER (K.). — Beitrag zur Agenesie des Kaudalen Wirbelsäuleabschnittes.  
*Kinderheilk.*, 1934, **60**, 269-281.
- [50] GOLDSTEIN (R.). — Agenesis of sacrum and coccyx.  
*Acta med. orient.*, 1947, **6**, 202-204.
- [51] GRAND (M. J.), EICHENFELD (S.), JACOBSON (H. G.). — Sacral aplasia.  
*Radiology*, 1960, **74**, 611-648.
- [52] GUILLEMINET. — Agénésie sub-totale du sacrum et du coccyx.  
*Lyon, Chir.*, **35**, 369-371.
- [53] HAMSA (W. R.). — Congenital absence of the sacrum.  
*Arch. Surg.*, 1935, **30**, 657-666.

- [54] HERMAN (E.), RUSSEL (M. D.), GEORGE (T.), AITKEN (M. D.). — Congenital absence of the sacrum and Lumbar vertebrae with Prosthetic Management.  
*J. Bone Jt. Surg.*, 1963, **3**, 501-508.
- [55] HIGGS (S. L.). — Specimen of congenital absence of the sacrum.  
*Proc. Roy. Soc. Med.*, 1924, **17**, 39-42.
- [56] HILGENREINER (R.). — Ein Fall von Anchypodie Beitrag zum vollständigen Kreuzbeindefekt.  
*Z. Orthop.*, 1937, **66**, 224-232.
- [57] HOHL. — Zur Pathologie des Beckens.  
Leipzig : W. Engelmann, 1852, **111**, 61.
- [58] JORGE (J. M.) et JORGE (H.). — Total and subtotal sacrococcygeal agenesis.  
*Rev. Asoc. med. argent.*, 1948, **62**, 389-398.
- [59] KATZ (J. F.). — Congenital absence of the sacrum and coccyx.  
*J. Bone Jt Surg. am. Vol.* Boston, 1953, **35**, 398-402.
- [60] KIENBÖCK (R.), ZIMMER (H.). — Angeborenen partiellen Kreuz und Steissbeindefekt.  
*Röntgenpraxis*, 1935, **7**, 111-113.
- [61] KÖHN (H.). — Sakrale Inkontinenz bei kongenitaler Missbildung des Kreuzbeines.  
*Klin. Wschr.*, 1930, **2**, 1454-1457.
- [62] KRATOCHVIL (L.), ZDENKOVIC. — Kasuistischer Beitrag zur Myelodysplase mit sakrokzygealen Agenesie.  
*Zbl. Chir.*, 1956, **81**, 2346-2354.
- [63] LAMOOT (T.), GRAUX. — Agénésie sacro-coccygienne.  
*Écho Méd. Nord.*, 1936, **5**, 88-90.
- [64] LANDAUER (W.). — Rumplessness of chicken embryos produced by the injection of Insulin and otherschemicals.  
*J. Exper. Zool.*, 1945, **98**, 65-77.
- [65] LAUSECKER (H.). — Beitrag zu den Missbildungen des Kreuzbeines.  
*Virshows Arch.*, 1952, **322**, 119-129.
- [66] LÉBOUCHARD (R.), DENIS (J. P.), BURRER (P.), GRASSIM. — Les agénésies sacro-coccygiennes.  
*J. Radiol. Électrol.*, 1963, **00**, 373-377.
- [67] LERI (A.), LINOSSIER (M<sup>lle</sup>). — Un cas de dystrophie cruro-vésicofessière par agénésie du sacrum.  
*Bull. Soc. Méd. Paris*, 1925, **49**, 12-17.
- [68] LERI (A.), PETTIDI, COTTENOT. — Anomalie du sacrum.  
*Bull. Soc. Méd. Paris*, 1924, **48**, 1173-1175.
- [69] LICHTOR (A.). — Sacral agenesis; case (report of a).  
*Arch. Surg.*, 1947, **54**, 430-433.
- [70] LITZMANN. — Ein durch mangelhafte Entwicklung des Kreuzbeines querverengtes Becken.  
*Arch. Gynäk.*, 1885, **25**, 31-39.
- [71] MAJONE (P.). — Quadro clinico-radiologico dei vizi sviluppo del sacro.  
*Arch. Radiol.*, 1950, **2**, 119-135.
- [72] MAILLY. — Syndrome de Little chez un enfant présentant une absence congénitale du sacrum et du coccyx.  
*Bull. Soc. anat.*, Paris, 1903, 322.

- [73] MARIQUE (P.), PAQUET (M.). — Anomalies congénitales multiples des vertèbres et des côtes dans une même famille.  
*Rev. Orthop.*, 1930, **17**, 712.
- [74] MATZNER (R.). — Die angeborene Kreuz und Steissbeinagenesie.  
*Kinderärztl. Prax.*, 1954, **22**, 548-553.
- [75] MENDIZABAL (P.). — Cas anomalías del sacro en la patogenia del prolapso genital.  
*Cirug y Ciruj.* Mexico, 1957, **25**, 128-140.
- [76] MIKHAILOVSKII (B. G.). — Krentgenodiagnostic Vrozhdennogo otsutstviia krettsa i kopchika u zheushchin.  
*Akush i Ginek.*, 1959, **35**, (1), 42-45.
- [77] MONTERO (HERAS). — Subtotal agenesis.  
*Arch. esp. Urol.*, 1947, **4**, 142-150.
- [78] MORANDEIRA (R.), VAAMONDE, DOMINGUEZ, GARCIA. — Agnesia sacrococcygea subtotal.  
*Rev. clin. esp.*, 1952, **44**, 406-408.
- [79] MORETTI (M.), RIGILLO (N.), DE BLASIO (A.). — Sacrococcygeal agenesis in childhood.  
*Pediatrics* (Napoli) 1961, **69**, 1058-1078.
- [80] MULLER (J. H.). — Ein Fall von Aplasie des Sacrum.  
*Röntgenpraxis.*, 1936, **8**, 105-106.
- [81] NASH (D. F.). — Sacral agenesis and micturition.  
*Proc. Roy. Soc. Med.*, 1959, **52**, 1005-1006.
- [82] NEWELL (J. L.). — A case of multiple congenital anomalie of the mülerian and genito urinary systems with absence of the coccyx.  
*New. Engl. J. Med.*, 1934, **210**, 1217-1218.
- [83] PAEZ (J.). — Agnesia sacrococcygea subtotal.  
*Arch. esp. urol.* 1951, **7**, 95-100.
- [84] PARIS (J.), CHRISTIAENS (L.). — Megarectum par sténose congénitale de l'anús associée à une agénésie partielle du sacrum.  
*Pediatric* (Lyon), 1957, **12**, 458-460.
- [85] PARKKULAINEN (K. V.). — Sacrococcygeal and urological anomalies in connection with congenital malformations of anus and rectum. A preliminary report.  
*Ann. Paediat. Fenn.*, 1957, **3**, 51-57.
- [86] PAUL (M.), DASSEL (P. M.). — Agnesis of the sacrum and coccyx.  
*Amer. J. Roentgenol.*, 1961, **85**, 697-700.
- [87] PEHU, GAILLARD. — Dysplasie du sacrum.  
*Soc. Méd. des Hôp. de Lyon*, 1924, **132**, 151-153.
- [88] PERAL ARANDA (E.). — Sobre un case de agnesia sacrococcygea subtotal.  
*Arch. esp. urol.*, 1953, **9**, 12-20.
- [89] PEREZ CASTRO (E.). — Complete sacrococcygeal agenesis and its urologic repercussions with report of case.  
*Cir. d. ap. locom.*, 1944, **1**, 104-123.
- [90] PIRKEY (M. D.), EVERETT (L.), JACK (H.), PURCELL (J. H.). — Agnesis of lumbo-sacral vertebræ; reports of 2 cases in living infants.  
*Radiology*, 1957, **69**, 726-729.
- [91] POTEL (G.), DANHIEZ (P.). — Dystrophies cruro-vésico-fessières par agénésie sacro-coccygienne.  
*J. Urol.*, 1927, **23**, 12-20.

- [92] POUZET. — Anomalies du développement du sacrum.  
*Lyon Chir.*, 1938, **35**, 371-373.
- [93] PUIG, ROUSSELIN. — Malformation du sacrum.  
*Soc. Nat. Méd. Sc. Méd.*, Lyon, 1928, **142**, 219-221.
- [94] REINHART (K.). — Agenesis and dysgenesis of the sacrum.  
*Fortschr. Röntgenstr.*, 1961, **95**, 381-393.
- [95] RENDU (A.), VERRIER (H.). — Absence partielle du sacrum, pieds bots congénitaux, varus équin, talus valgus, malformations de l'anوس, troubles paralytiques, luxation bilatérale des hanches et microcéphalie.  
*Rev. d'Orthop.*, 1913, **4**, 311-314.
- [96] ROCHER (L.), ROUDIL (G.). — Malformation du sacro-coccyx.  
*Rev. Chir.*, 1931, **69**, 297-330.
- [97] ROCHER (L.), ROUDIL (G.). — Contributions à l'étude des malformations du sacro-coccyx.  
*Bordeaux Chir.*, 1931, **2**, 315.
- [98] ROUX, MARTINET. — Syndrome de régression caudale chez l'animal.  
*Arch. Franç. Pédiat.*, 1962, **7**.
- [99] SANTOS (R.), CARNIERO DE MOURA (A.). — Agenesis sacrococcigea subtotal. Hypertonia of vesical neck, surgical therapy of case.  
*Arch. españ. urol.*, 1946, **3**, 97-107.
- [100] SINCLAIR (J.), DUREM (N.), RUDE (J. C.). — Congenital lumbosacral defect.  
*Arch. Surg.*, 1941, **43**, 473-478.
- [101] SMITH (D.). — Congenital sacral anomalies in children.  
*Aust. NZ J. Surg.*, 1960, **29**, 165-176.
- [102] SOLOWIG (A.). — Ein Beitrag zur Kenntniss des Becken mit mangelhafter. Entwicklung des Wirbelsäule in der Langsrichtung.  
*Zbl. Gynäk.*, 1912, **10**, 297-300.
- [103] SOOTHILL (J. F.). — Congenital absence of sacrum and coccyx.  
*Guy's Hosp.*, Rep London, 1954, **103**, n° 1.
- [104] STEWART (S. F.). — Absence of sacrum with report of a case and a review of the literature.  
*Arch. Surg.*, 1924, **9**, 647-652.
- [105] STORM (A.), MATHISEM. — Myelo-dysplasia with absence of sacrum.  
*Acta psychiat. scand*, 1954, **29**, 145-149.
- [106] TÖNDURY (G.). — Entwicklungsgeschichte und Fehlbildungen der Wirbelsäule.  
1958.
- [107] TORGENSEN (J.). — Anomalies of the spine in anomalies of viscera and Constitution.  
*Acta Radiol.*, 1956, **29**, 311-320.
- [108] TRIDON (P.). — Les dysraphies de l'axe nerveux et de ses enveloppes cranio-rachidiennes.  
*Thèse de la faculté de médecine de Nancy*, 1958.
- [109] VALEGEAS (A.). — Observations d'une agénésie complète de la colonne lombo-sacrée jusqu'à son évolution ultime.  
*J. Radiol. Électrol.*, 1959, **40**, 201-202.
- [110] VALENTIN (B.). — Agenesis with anchypodia.  
*Rev. Brasil. d'Orthop. et Traumatol.*, 1940, **1**, 415-442.

- [111] VALENTIN (B.). — Agenesia sacro-coccygea (anchipodia). Ein Übersichtbericht.  
*Zbl. Allg. Path.*, 1953, 90, 281-294.
- [112] VYAGHRESWARUDU (C.), VENKATARAO (B.), RANGACHARI (P.). — Congenital absence of sacrum and coccyx.  
*Indian J. Pediat.*, 1961, **28**, 299-300.
- [113] WARKANY (J.), NELSON (R. C.), SCHRAFFENBERGER (E.). — Congenital malformations induced in Rats by Maternal Nutritional Deficiency.  
*J. Bone Jt Surg.*, 1943, **25**, 261-270.
- [114] WERTHEIM. — Complete absence of sacrum and coccyx in new-born  
*Mtschr. Geburtsh. Gynäk.*, 1857, **9**, 127.
- [115] WHITE (C.). — A fœtus with congenital absence of the sacrum.  
*Proc. Roy. Soc. Med.* (Obstetrical and Gynec. Section), 1911, **4**, 279-280.
- [116] WILLEMIN (F.). — Spondylitose par agénésie de la base sacrée.  
*J. Radiol. Électrol.*, 1937, **21**, 57-61.
- [117] WILLIAMS (D. I.), NIXON (H. H.). — Agenesis of the sacrum.  
*Surg., Gynec. Obstet.* (Chicago), 1957, **105**, (1), 84-88.
- [118] WOLFF (E.). — Bases de la tératogénèse expérimentale des vertébrés amniotes d'après les résultats des méthodes directes.  
*Arch. Anat.* (Strasbourg), 936, **22**, 2, 225-238.
- [119] ZELIGS (I. M.). — Congenital absence of the sacrum.  
*Arch. Surg.*, 1940, **41**, 1220-1228.



## TABLE DES MATIÈRES

|                                                                                                                                                                       |    |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| INTRODUCTION . . . . .                                                                                                                                                | 1  |
| HISTORIQUE . . . . .                                                                                                                                                  | 3  |
| EMBRYOLOGIE . . . . .                                                                                                                                                 | 5  |
| A. <i>Des vertébrés</i> . . . . .                                                                                                                                     | 5  |
| B. <i>Du sacrum proprement dit</i> . . . . .                                                                                                                          | 6  |
| C. <i>Du coccyx</i> . . . . .                                                                                                                                         | 8  |
| D. <i>De la moelle</i> . . . . .                                                                                                                                      | 9  |
| E. <i>De l'appareil urinaire</i> . . . . .                                                                                                                            | 9  |
| TÉRATOGENÈSE . . . . .                                                                                                                                                | 13 |
| A. <i>A l'aide d'agents physiques</i> . . . . .                                                                                                                       | 13 |
| B. <i>A l'aide d'agents chimiques</i> . . . . .                                                                                                                       | 15 |
| CLINIQUE . . . . .                                                                                                                                                    | 19 |
| A. <i>L'agénésie sacro-coccygienne totale ou subtotale créant des monstres sirénoïdes</i> . . . . .                                                                   | 34 |
| B. <i>Agénésie sacro-coccygienne totale ou subtotale s'accompagnant d'une position particulière des membres inférieurs : l'anchipodie. Rapport d'un cas</i> . . . . . | 35 |
| C. <i>Agénésie sacro-coccygienne totale ou subtotale donnant le tableau de « l'homme sans fesses » (Rapport de deux cas)</i> . . . . .                                | 38 |
| D. <i>L'hémiagénésie sacro-coccygienne. Rapport de trois cas</i> . . . . .                                                                                            | 42 |
| E. <i>L'agénésie isolée du coccyx</i> . . . . .                                                                                                                       | 46 |
| MALFORMATIONS ASSOCIÉES . . . . .                                                                                                                                     | 47 |
| A. <i>Osseuses</i> . . . . .                                                                                                                                          | 47 |
| B. <i>Viscérales</i> . . . . .                                                                                                                                        | 49 |
| C. <i>Diverses</i> . . . . .                                                                                                                                          | 50 |
| ESSAI D'ÉTIOLOGIE . . . . .                                                                                                                                           | 53 |
| A. <i>Causes héréditaires</i> . . . . .                                                                                                                               | 53 |
| B. <i>Causes embryopathiques</i> . . . . .                                                                                                                            | 55 |
| C. <i>Causes génétiques</i> . . . . .                                                                                                                                 | 55 |
| CONCLUSIONS . . . . .                                                                                                                                                 | 57 |
| BIBLIOGRAPHIE . . . . .                                                                                                                                               | 59 |
| TABLE DES MATIÈRES . . . . .                                                                                                                                          | 67 |



VU

*Nancy, le 13 juin 1963*

*Le Président de Thèse,*

Professeur KISSEL

VU ET APPROUVÉ

*Nancy, le 17 juin 1963*

*Le Doyen,*

Professeur A. BEAU

VU ET PERMIS D'IMPRIMER

*Nancy, le 18 juin 1963*

*Le Recteur de l'Académie  
Président du Conseil de l'université,*

P. IMBS



BERGER-LEVRAULT, NANCY, N° 779589-4-64.





